

Autopercepción del conocimiento y aplicación sobre medicina genómica en estudiantes avanzados de Doctor en Medicina.

Estudiantes de la carrera Doctor en Medicina de la Universidad de la República. Mayo-Octubre 2019.

Ciclo de Metodología Científica II-2019. Grupo 100

Orientadora: Rodríguez, Nélica. Médica veterinaria.

Equipo: De Paula, Juan.

Rodríguez, Ramiro.

Rosas, Belén.

Rosconi, Martín.

Regional Norte y Facultad de Medicina de Universidad de la República.



Índice

Resumen.....	1
Introducción.....	2
Marco teórico.....	5
Objetivos.....	10
Metodología.....	11
Resultados.....	12
Discusión.....	20
Conclusión.....	22
Bibliografía.....	23
Agradecimientos.....	24
Anexos.....	25

Resumen

Con el gran avance de la genómica en el mundo, surge la necesidad de crear estrategias para acercar los nuevos conocimientos adquiridos a partir de la genómica al ejercicio de la medicina clínica y al proceso de formación de los profesionales de la salud. Siendo consciente de este cambio inminente, Uruguay debe planificar tácticas para el futuro contemplando a la medicina personalizada.

Mediante este estudio se evaluó la autopercepción de estudiantes avanzados de la carrera Doctor en Medicina de la Universidad de la República (UdelaR) acerca de la genómica, su aplicación clínica y el conocimiento que tienen sobre el tema.

Se encuestó la población definida sobre la autopercepción de conocimientos y opiniones de la genómica. La encuesta se llevó a cabo mediante Google Forms y los datos se analizaron mediante Excel 2013.

Se obtuvo 290 respuestas a la encuesta, de las cuales 275 cumplieron con los criterios establecidos. Se concluyó que los estudiantes creen que su formación en medicina genómica es necesaria, pero aún no suficiente. Por lo cual un curso de medicina genómica dentro del plan de estudios podría ser una buena opción para formar a los futuros médicos en esta temática.

Palabras clave: genómica, estudiantes, medicina, Uruguay, conocimiento, facultad de medicina

Summary

With the great advance of genomics in the world, there is a need to create strategies to bring new knowledge acquired from genomics to the practice of clinical medicine and the training process of health professionals. Being aware of this imminent change, Uruguay must plan tactics for the future contemplating personalized medicine.

This study evaluated the self-perception of advanced medical students from University of the Republic (UdelaR) about genomics, their clinical application and their knowledge of the subject.

The population defined was surveyed on the self-perception of knowledge and opinions of genomics. The survey was carried out using Google Forms and the data was analyzed using Excel 2013. 290 responses to the survey were obtained, of which 275 met the established criteria.

It was concluded that students believe that their training in genomic medicine is necessary, but not yet sufficient. Therefore, a genomic medicine course within the curriculum could be a good option to train future doctors in this area.

Key words: genomics, students, medicine, Uruguay, knowledge, medical school

Introducción

Antecedentes

Existe una necesidad urgente de incorporar la enseñanza de la genómica y sus aplicaciones en los currículos de medicina y en general de las ciencias de la salud, sin embargo falta información sobre el estado de la educación genómica en este grupo en particular y se han realizado pocos estudios que indaguen entre la población de médicos y de estudiantes de medicina su conocimiento sobre las aplicaciones de la genómica en la medicina y sobre la necesidad de incluir tópicos de medicina genómica en el currículo de medicina. Recientemente se publicó un estudio que evaluó la necesidad de incluir las ciencias “ómicas” en el currículo de las carreras de la salud en Estados Unidos (Brown et al., 2019) que incluyó 190 estudiantes (91% mujeres y 9% hombres) entre 18–40 años, de profesiones relacionadas con la salud: enfermería (30%), nutrición/dietética (28.95%), estudios de salud (16.84%), terapia ocupacional (OT) (13.68%), terapia física (PT) (6.84%) y kinesiología (3.68%). Se encontró que, entre un tercio y la mitad de los encuestados no tenían conocimiento de nutrigenómica, metabolómica o proteómica y que ningún estudiante consideraba tener alto nivel de conocimiento en cualquier componente de “ómicas”. Entre 66% y 75% de los participantes en este estudio expresaron su deseo de aprender más e identificaron la necesidad de “ómicas” en su profesión. [1]

Otro estudio reciente se centró en revisar sistemáticamente los programas de cursos de genómica existentes para estudiantes de diversas áreas de la salud y el conocimiento, actitud, motivación y nivel de comodidad de los estudiantes una vez recibido el curso. (Talwar et al., 2018). La mayoría de los cursos de genómica incluidos en esta revisión pertenecían al currículo de medicina (n = 14; 34.1%), farmacia (n = 13; 31.7%) y enfermería (n = 5; 12.2%). El resto pertenecía a otras carreras de la salud. Todos los cursos fueron calificados positivamente en general; los estudiantes participantes percibieron que los cursos eran útiles y que probablemente recomendarían esos cursos a sus compañeros. [2]

Definición del problema

¿Qué autopercepción tienen los estudiantes avanzados de la carrera de Doctor en Medicina sobre su conocimiento en medicina genómica?

¿Consideran necesario los estudiantes un curso específico de esta disciplina durante la carrera de Doctor en Medicina?

En los países del primer mundo, desde la finalización del proyecto Genoma Humano se están llevando a cabo estudios e investigaciones que permiten obtener resultados para aplicar los nuevos conocimientos

adquiridos en los laboratorios a la medicina clínica. Muchos de estos estudios ya han permitido elaborar estrategias de prevención, diagnóstico y tratamiento pero aún queda mucho camino por recorrer. Esto por supuesto no podría lograrse sin el constante apoyo de los gobiernos a la comunidad científica, característica propia de estos países. En Uruguay, la situación es diferente dado que el acceso a los recursos, tanto humanos como tecnológicos aún no ha tomado un rumbo firme. Si bien poco a poco nuevos profesionales se van formando en disciplinas que trabajan en torno a la genómica, como genética, bioinformática, biología molecular, bioquímica, entre otras, la formación de médicos capaces de utilizar la evidencia disponible y aplicarla en el contexto clínico de la vida diaria, aún no ha comenzado, ni parece estar en el futuro cercano. Actualmente no contamos con estudios en nuestro país que hayan evaluado lo que los estudiantes consideran que saben sobre medicina genómica o que han aprendido durante la carrera. Este estudio puede ser el puntapié inicial para pensar la necesidad de formación adicional sobre esta temática.

Justificación de considerar la medicina genómica en las carreras del área de la salud.

Desde que se completó el proyecto de genoma humano HGP, el conocimiento genético ha aplicado a casi todas las enfermedades, ha habido un aumento del 275% en el número de pruebas genéticas disponibles para diversas enfermedades, excediendo ampliamente los desórdenes de gen único, permitiendo una inmensidad de avances para la salud. Para mantenerse al día con los avances acelerados y continuos en ciencia y tecnología genómica, los profesionales de la salud son llamados a desarrollar competencias integrales que les permitan tener herramientas para llevar a la práctica todo este nuevo capital de conocimiento en la materia. Para abordar este tema, las organizaciones líderes en el desarrollo de genómica han esbozado las competencias necesarias para una variedad de profesionales de la salud. Éstas incluyen a todas las disciplinas y especialidades de la medicina.

Hay dos puntos de vista complementarios a considerar en fomentar el desarrollo de una salud competente en genómica. El primer punto de vista es entrenar profesionales practicando la salud en genómica para educar y tratar de forma óptima. El segundo punto de vista es aportar una fuerza laboral de salud competente y sustentable en el área de la genómica. A modo de ejemplo, existe el término medicina de precisión, que se utiliza para ilustrar la práctica médica actual basada en interpretar las singularidades de la composición molecular de cada paciente y derivar tratamientos que se adaptan especialmente a cada persona, teniendo en cuenta su composición genética y la interacción de esta con el medio ambiente.[3]

En cuanto al contexto de nuestro país, entre varias instituciones (Institut Pasteur de Montevideo, Facultades de Ciencias, Medicina, Humanidades y Ciencias de la Educación) se logró establecer un proyecto de

genoma humano nacional (URUGENOMES), que ha permitido secuenciar apenas 80 genomas, pero cubriendo una variedad de aspectos como antropología biológica, caracterización poblacional y medicina genómica. Poseer la capacidad de analizar el genoma humano a nivel nacional empieza a transformarse en una cuestión inevitable, además de tratarse de una oportunidad única; para universalizar el acceso a una herramienta diagnóstica muy poderosa; para conocer mejor cómo se conformó nuestra población y qué retos vamos a enfrentar al envejecer; para tener nuestra propia visión ética de un asunto complejo; para desarrollar tecnologías propias para el análisis y aún para exportarlas. [4]

Basado en la contextualización mundial y nacional de los avances en medicina genómica mencionada previamente, la posibilidad de incorporar a la genómica en la formación de futuros Doctores en Medicina y así capacitarlos para implementar la medicina personalizada suena muy prometedor. El concretar esta modificación del curso posicionaría a los médicos uruguayos en un lugar de vanguardia en cuanto a prevención, diagnóstico y tratamiento. Esto equivale a un cambio radical en el paradigma de atención, y por lo tanto un gran paso hacia una mejor calidad de vida de la población.

Marco teórico

El estudio de los genes (como elementos que permiten transmitir la información hereditaria de un organismo parental a su descendencia) comenzó con las observaciones y postulados hechos por Gregor Mendel en 1865. Estos estudios sentaron las bases de la herencia y, en consecuencia, surgió un gran interés por conocer y comprender tanto la estructura como los mecanismos que subyacen al proceso de transmisión de esta. Los experimentos de Oswald Avery, William MacLeod y Maclyn McCarty (1944) demostraron que el elemento encargado de almacenar la información genética y transmitirla es la molécula del ácido desoxiribonucleico (ADN). Posteriormente, James Wattson y Francis Crick (1953) describieron la estructura del ADN, lo que generó una explosión en el conocimiento y desarrollo tecnológico para su estudio: tecnología del ADN recombinante, secuenciación automática del ADN, así como la generación de bases de datos y programas de cómputo especializados para el procesamiento de los datos. Este avance tecnológico ha permitido rebasar una gran barrera en el conocimiento científico, que va de la caracterización de la función de los genes y su ubicación física en los cromosomas, hasta el estudio de genomas completos. Gracias a esto, hoy en día se cuenta con la secuencia completa de un gran número de organismos, incluida la del genoma del humano; sin embargo, a pesar de la gran cantidad de información generada, aún existen muchas interrogantes en cuanto al origen, el desarrollo y la progresión de las enfermedades. [5]

¿Qué entendemos por genoma?

Más allá de distintas definiciones que se pueden proponer, podríamos decir, desde un punto de vista operativo, que un genoma es el conjunto completo del ADN dentro de una célula. Por lo tanto, en eucariotas el genoma es el ADN que se encuentra en el núcleo, en las mitocondrias y, en el caso de hablar de plantas, en los cloroplastos. Quizás sea conveniente desde el inicio distinguir la genética de la genómica: mientras que la primera se dedica (en lo esencial) a estudiar genes individuales (o pocos) a fin de comprender su funcionamiento y rol en la herencia de determinados caracteres, la genómica utiliza fundamentalmente la secuenciación del ADN y mediante el uso de herramientas computacionales (la llamada bioinformática) ensambla los fragmentos obtenidos a fin de reproducir su orden en el genoma original, localiza e individualiza los genes y, fundamentalmente, analiza la función, estructura y evolución de los genomas completos. La genómica se apoya en la biología celular y molecular, la genética, la bioquímica, la biología computacional, la matemática, la bioinformática y muchas otras ciencias. [6] Posteriormente fueron surgiendo diferentes ramas dentro de esta disciplina denominadas ciencias “ómicas”, las cuales dan cúmulos de información a

los diferentes niveles que tiene la codificación génica; entre ellas se encuentran la proteómica, la metabolómica, la farmacogenómica, la nutriómica, etc.

La aplicación de la genómica abarca diferentes ámbitos relacionados con la actividad humana, como el medio ambiente y la salud. Con base en lo anterior, podemos decir que en el desarrollo de la genómica existe una era pre-genómica, en la cual “espiábamos” a los genes, estudiando uno por uno su localización cromosómica, su función y su asociación con patologías específicas, y una era post-genómica, en la que ya no “espiamos” a los genes, sino que “le podemos preguntar” de forma masiva al genoma completo sobre los cambios que se generan a diversos niveles bajo diferentes condiciones o circunstancias. [5]

La búsqueda para conocer la secuencia de nucleótidos del ADN comenzó en la década de 1960 con varios estudios que demostraron nuevos métodos con diferentes estrategias, pero fue en 1977 que Sanger desarrolló el método llamado "terminación de cadena" que se convirtió en el método más utilizado (primera generación) para la secuenciación del ADN.

El proyecto de secuenciación más famoso, el Proyecto del Genoma Humano (HGP, por sus siglas en inglés), produjo en 13 años 3 mil millones de bases secuenciadas con un costo estimado de alrededor de \$ 2.7 mil millones. [7] El HGP fue el programa internacional de investigación en colaboración cuyo objetivo era el mapeo completo y la comprensión de todos los genes de los seres humanos. En 1990, la etapa inicial de planificación se completó con la publicación de un plan de investigación conjunto, "Comprender nuestra herencia genética: el proyecto del genoma humano, los primeros cinco años, año fiscal 1991-1995". Este plan de investigación inicial estableció objetivos específicos para los primeros cinco años de lo que luego se proyectó como un esfuerzo de investigación de 15 años.

El HGP ha revelado que probablemente hay alrededor de 20,500 genes humanos. Este producto final del HGP ha brindado al mundo un recurso de información detallada sobre la estructura, organización y función del conjunto completo de genes humanos. Esta información puede considerarse como el conjunto básico de "instrucciones" heredables para el desarrollo y la función de un ser humano.

El Consorcio Internacional de Secuenciación del Genoma Humano publicó el primer borrador del genoma humano en la revista Nature en febrero de 2001, con la secuencia de los tres mil millones de pares de bases del genoma completo, alrededor del 90 por ciento. Más de 2.800 investigadores que participaron en el consorcio compartieron la autoría. Un hallazgo sorprendente de este primer borrador fue que el número de genes humanos parecía ser significativamente menor que las estimaciones anteriores, que iban desde 50.000 genes hasta 140.000. La secuencia completa se completó y publicó en abril de 2003.

Tras la publicación de la mayoría del genoma en febrero de 2001, Francis Collins, entonces director del Instituto Nacional de Investigación del Genoma Humano, señaló que se podría pensar en el genoma en

términos de un libro con múltiples usos: "Es un libro de historia, una narrativa del viaje de nuestra especie a través del tiempo. Es un manual de taller, con un diseño increíblemente detallado para construir cada célula humana. Es un libro de texto transformador de la medicina, con información que brindará a los proveedores de atención médica inmensos nuevos poderes para tratar, prevenir y curar enfermedades." [8]. Luego de este gran avance es que algunos autores consideraron denominar a la etapa posterior "era post-genómica" con la que se acrecentó el número de investigaciones y esfuerzos por mejorar el rendimiento de los equipos secuenciadores, disminuir sus costos y llevar a la práctica clínica los nuevos conocimientos. Es así, que la segunda generación de la secuenciación estuvo marcada por la alta capacidad de los secuenciadores en la generación de datos en una sola ejecución y, en consecuencia, las herramientas bioinformáticas de desarrollo computacional para analizarlas. Hay algunas discusiones sobre qué tecnología marcó el comienzo de la tercera generación. Algunos autores consideran la tecnología de secuenciación de una sola molécula (SMS), que no tiene necesidad de amplificar el ADN. La tercera generación revolucionará aún más la medicina de precisión, permitiendo la secuenciación a un costo menor y permitiendo que esto ocurra virtualmente en cualquier lugar. [7]

Medicina genómica

Se define como "el uso de información y tecnologías genómicas para determinar el riesgo y la predisposición, el diagnóstico y el pronóstico de la enfermedad, y selección y priorización de opciones terapéuticas". ("Prioritising the application of genomic medicine"). Los datos genéticos producidos a través de la secuenciación genómica proporcionan beneficios significativos para la práctica médica, incluida la identificación precisa de biomarcadores de enfermedades, la detección de trastornos hereditarios y la identificación de factores genéticos que pueden ayudar a predecir las respuestas a las terapias.

Una variedad de pruebas de diagnóstico molecular, utilizan tecnología de secuenciación, como pruebas de panel de un solo gen y de múltiples genes, ADN sin células para pruebas prenatales no invasivas.

La secuenciación del genoma completo (también conocida como WGS, por sus siglas en inglés) es el proceso de determinar la secuencia completa de ADN del genoma de un organismo en un solo momento. El principal beneficio de WGS es la cobertura completa del genoma, incluidos los promotores y las regiones reguladoras. En la secuenciación de todo el exoma (WES), todas las regiones de codificación se secuencian con una profundidad relativamente mayor. En comparación con WGS, la principal ventaja de WES es una reducción de costos significativa.

Existen desafíos que incluyen cuándo realizar el pedido, a quién ordenar y cómo interpretar y comunicar los resultados al paciente y a la familia. Por lo tanto, es necesario comprender la aplicación, la fuerza y las limitaciones de los diferentes enfoques para reconocer cuál es el más adecuado para su caso. [7]

Aplicación clínica de la genómica

La secuenciación genómica está revolucionando la investigación sobre la diversidad humana y las causas de la enfermedad, lo que se traduce en diagnósticos mejorados a través de la identificación de etiologías moleculares y la capacidad de manejar muchas condiciones costosas e incapacitantes. Esto está llevando a una mayor inversión por parte de los gobiernos en medicina genómica, centrándose inicialmente en enfermedades raras y cáncer, con la intención a largo plazo de incorporar información genómica en una nueva ecología de datos para el descubrimiento biomédico, un tratamiento médico más preciso, una mejor estratificación de las poblaciones de pacientes y uso más eficiente / rentable de los recursos sanitarios. Actualmente, la secuenciación genómica ha alcanzado tasas de diagnóstico para enfermedades monogénicas individualmente raras, pero colectivamente comunes, tan altas como más del 50%, con el potencial para reducir las vías de diagnóstico largas y costosas, y generar beneficios de por vida para la salud mediante la aplicación de tratamientos adecuados, cuando estén disponibles. La prioridad para las pruebas genómicas debe centrarse en las enfermedades donde existe una fuerte correlación genotipo-fenotipo, alta o cierta penetrancia, los efectos de la enfermedad son graves y a corto plazo, existe la posibilidad de prevención y / o tratamiento y los costos netos incurridos son aceptables para los beneficios de salud logrados. Cuando se identifican individuos con una condición con alta penetrancia (con casi certeza que el individuo desarrollará la condición), existe una mayor probabilidad de que las intervenciones preventivas o de mitigación sean exitosas.

Ejemplos de aplicación

La fenilcetonuria (PKU) es un trastorno autosómico recesivo, causado por mutaciones en ambos alelos del gen de la fenilalanina hidroxilasa. Aunque se diagnostica de forma más económica con una prueba bioquímica, el manejo de este error innato del metabolismo es un ejemplo importante de un beneficio terapéutico sustancial que se logra exitosamente como resultado de una modificación significativa del comportamiento luego de la provisión de información genética. El retraso en el tratamiento dietético puede tener impactos significativos en el desarrollo intelectual de un niño. Mantener una dieta restringida en fenilalanina es bastante oneroso, sin embargo, a pesar de esta carga, la incidencia de los impactos cognitivos de la PKU se ha reducido notablemente (en un 92%) como resultado de la evaluación de recién nacidos y el asesoramiento dietético. Por otra parte, la identificación de pacientes con hipercolesterolemia familiar a través de pruebas genéticas permite la aplicación de terapia profiláctica (estatinas), que ha resultado en una reducción de la muerte y eventos cardiovasculares adversos importantes de 66 y 51%, respectivamente. A su vez, se ha informado una reducción en la incidencia de afecciones monogénicas graves y costosas como

el síndrome de X frágil, la fibrosis quística y la talasemia β de 47 a 90% como resultado de una planificación familiar informada después de las pruebas genéticas preconcepcionales, con el beneficio adicional de confianza reproductiva restaurada.

También existe la posibilidad de que la secuenciación genómica reduzca la carga económica significativa asociada con las reacciones adversas a los medicamentos, que pueden reducirse potencialmente entre un 4 y un 30%. El costo anual de la atención médica asociada con este grupo de afecciones prevenibles es tan alto que la implementación de una prueba genómica en una etapa temprana de la vida puede ser un uso rentable de recursos limitados de atención médica.

Desafíos

La medicina genómica existente y los programas de detección de portadores no están universalmente disponibles. A menudo, aún se encuentran dentro de un contexto de investigación, que a su vez, proporcionará pruebas sobre los aumentos de salud incrementales y la rentabilidad, lo cual es valioso para defender el acceso universal y la financiación pública. Ha habido una considerable esperanza para la aplicación exitosa de la medicina genómica a enfermedades complejas comunes, como enfermedades cardíacas, cáncer, obesidad, diabetes y enfermedades pulmonares. La evidencia de una revisión Cochrane actualizada y el metanálisis brindan poco apoyo para el cambio de comportamiento cuando a los individuos sanos se les presenta información genética en comparación con la información general de riesgo con respecto a su riesgo de varias enfermedades complejas. Es necesario comprender mejor la relación genotipo-fenotipo en enfermedades complejas antes de que la identificación efectiva del riesgo genómico y el manejo de enfermedades complejas puedan implementarse en la práctica clínica. Las áreas prometedoras que con mayor evidencia en relación con los resultados de salud y / o los impactos en los costos cumplen con todos o la mayoría de los criterios establecidos dentro de este marco incluyen: errores innatos del metabolismo, trastornos neuromusculares, trastornos del neurodesarrollo, riesgo heredado de cáncer, entre otros. [9]

Objetivos

General:

Describir la autopercepción de estudiantes avanzados de la carrera de Doctor en Medicina de la UdelaR sobre el conocimiento de la medicina genómica y su aplicación clínica.

Específicos:

- Describir la autopercepción del conocimiento sobre la medicina genómica en estudiantes de medicina de UdelaR.
- Evaluar si se considera que estos conocimientos podrían ser aplicables a la futura actividad clínica.
- Identificar si los estudiantes consideran que la temática fue abordada en algún curso de su carrera.
- Conocer el interés acerca de un curso específico sobre medicina genómica.

Metodología

Se realizó un estudio observacional transversal mediante una encuesta administrada vía internet mediante un formulario de Google Forms. (Anexo 1).

Se incluyeron estudiantes avanzados de la carrera de Doctor en Medicina de la UdelaR, considerando como tales aquellos que estaban cursando el segundo trienio de la carrera y el internado obligatorio.

Se excluyeron aquellos estudiantes que habían cursado otra carrera u obtenido otro título relacionado a biología (profesor de biología, licenciado en biología, licenciado en ciencias, licenciado en genética, licenciado en biología humana, entre otras).

La muestra se hizo por conveniencia procurando la mayor cantidad de respuestas posibles. Para ello, se envió el formulario con la encuesta a través de redes sociales.

Las variables a estudiar fueron edad, generación, año que estén cursando, grado de conocimiento autopercebido sobre medicina genómica y sobre los alcances y aplicaciones de la temática, consideración de la utilidad de la medicina genómica en la medicina, consideración sobre si se le ha enseñado sobre esta temática, grado de interés en incluir un curso específico sobre medicina genómica en la carrera de Medicina.

Cada pregunta se contestó utilizando una escala de Likert del 1 al 5, considerando 1 (muy bajo grado de conocimiento/totalmente en desacuerdo) y 5 (muy alto grado de conocimiento /totalmente de acuerdo). Se consideró el 3 como posición neutra. Las variables cualitativas se presentan con frecuencias absolutas y relativas. Se muestran las frecuencias de los distintos grados de la escala de Likert para describir las respuestas de cada pregunta. Los resultados de las encuestas se tabularon y graficaron en Excel 2013.

Se contó con el aval del Decano de la Facultad de Medicina para realizar investigación. Se solicitó consentimiento informado a los estudiantes siendo la primera parte del formulario de Google (Anexo 2). El protocolo de investigación fue aprobado por el comité de ética de la Facultad de Medicina UdelaR.

Resultados

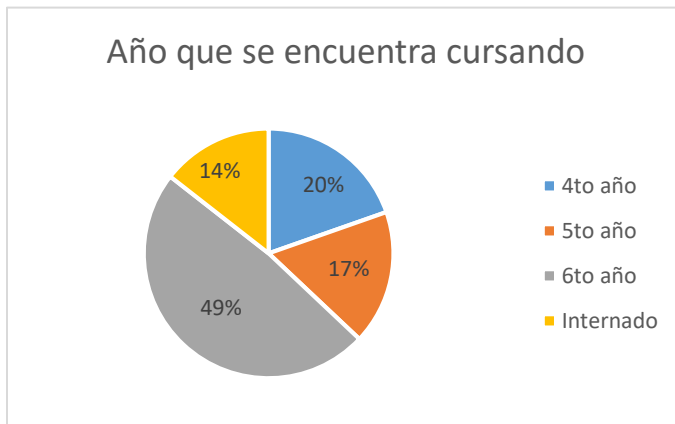
Se accedió aproximadamente a 2000 estudiantes, de los cuales se obtuvieron 290 respuestas mediante la encuesta realizada en Google Forms la cual fue publicada el 16 de setiembre de 2019 permaneciendo disponible para su realización hasta el 15 de octubre de 2019. De las respuestas recabadas 275 cumplieron con los criterios de inclusión establecidos en la metodología, mientras que 15 fueron excluidos por haber cursado otra carrera relacionada a la biología como especifican los criterios de exclusión. Además 5 respuestas fueron descartadas porque se consideró que hubo problemas de comprensión lectora al responder el año en el que se inició la carrera.

Los resultados obtenidos se agrupan en 5 categorías; ‘‘De acuerdo’’, ‘‘Parcialmente de acuerdo’’, ‘‘Ni de acuerdo ni en desacuerdo’’, ‘‘Parcialmente en desacuerdo’’, ‘‘En desacuerdo’’.

Las variables evaluadas fueron: edad, generación, año que estén cursando, grado de conocimiento autopercebido sobre medicina genómica y sobre los alcances y aplicaciones de la temática, consideración de la utilidad de la medicina genómica en la medicina, consideración sobre si se le ha enseñado sobre esta temática, grado de interés en incluir un curso específico sobre medicina genómica en la carrera de Medicina.

Año en que se encuentra cursando (Gráfica 1)

Un 49 % de los encuestados afirmo haber estado cursando 6to año, 20 % 4to año, 17 % 5to año y 14 % el internado.



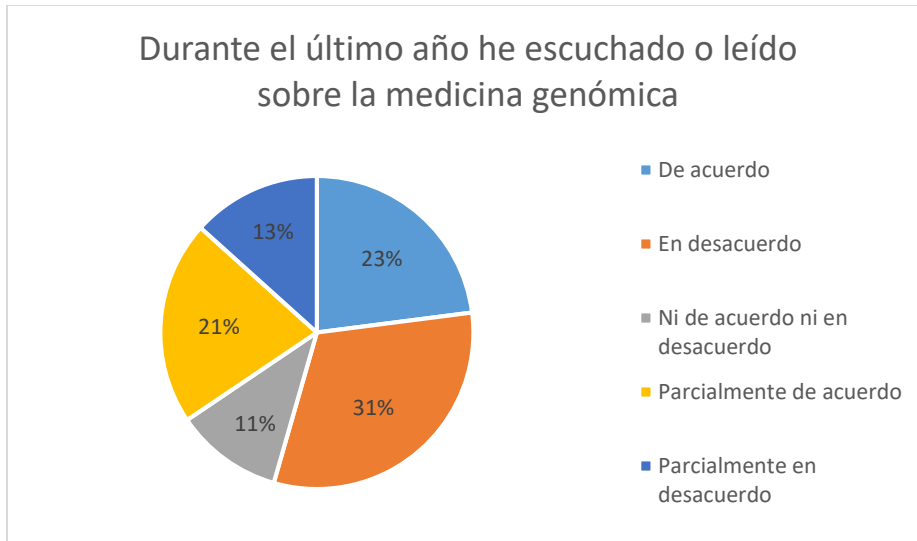
Gráfica 1- Año que se encuentra cursando.

Durante el último año he escuchado o leído sobre la medicina genómica (Gráfica 2)

Un 23 % y un 21 % de los encuestados expresó estar de acuerdo y parcialmente de acuerdo respectivamente.

Un 11 % expresó no estar de acuerdo ni desacuerdo.

Un 31 % y un 13 % expresó estar en desacuerdo y parcialmente en desacuerdo respectivamente.



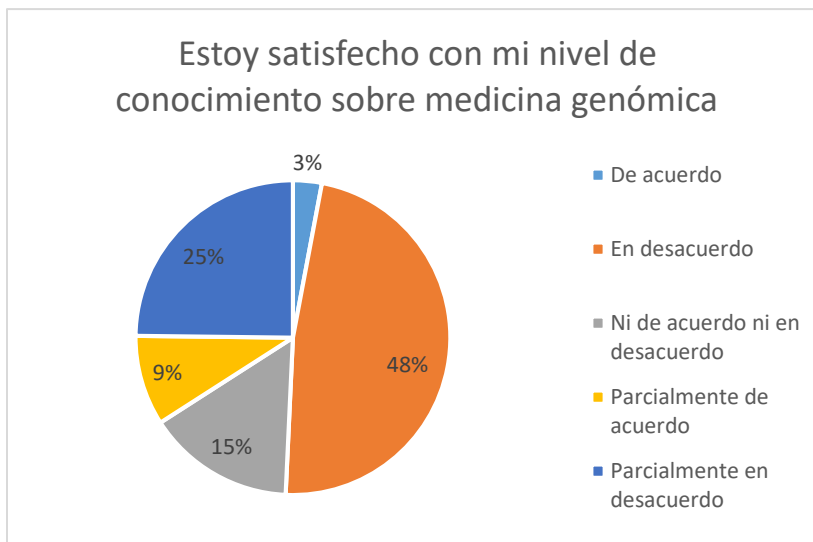
Gráfica 2- Durante el último año he escuchado o leído sobre la medicina genómica.

Estoy satisfecho con mi nivel de conocimiento sobre medicina genómica (Gráfica 3).

Un 3 % y 9 % de los encuestados refirió estar de acuerdo y parcialmente de acuerdo respectivamente.

15 % ni de acuerdo ni desacuerdo

Un 48 % y 25 % refirió estar en desacuerdo y parcialmente en desacuerdo respectivamente.



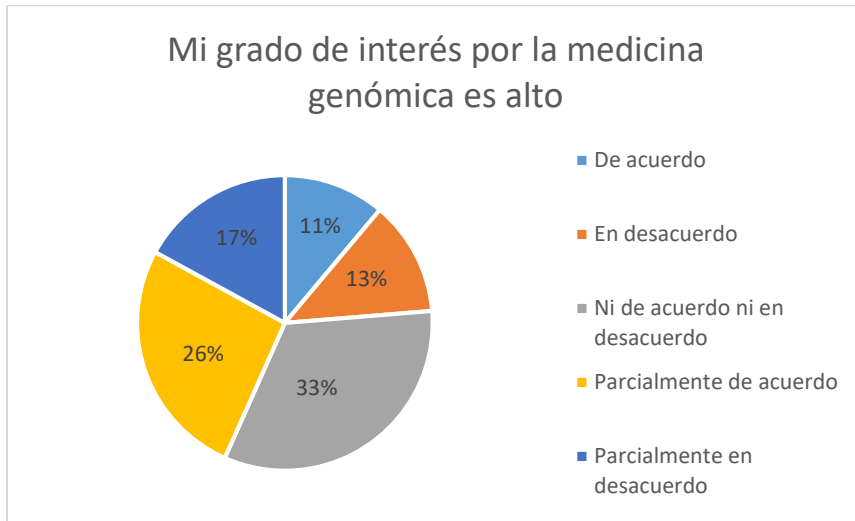
Gráfica 3- Estoy satisfecho con mi nivel de conocimiento sobre medicina genómica

Mi grado de interés por la medicina genómica es alto (Gráfica 4)

Un 11 % y 26 % de los encuestados dijo estar de acuerdo y parcialmente de acuerdo respectivamente.

33 % ni de acuerdo ni desacuerdo.

Un 13 % y un 17 % de los encuestados dijo estar en desacuerdo y parcialmente en desacuerdo respectivamente.



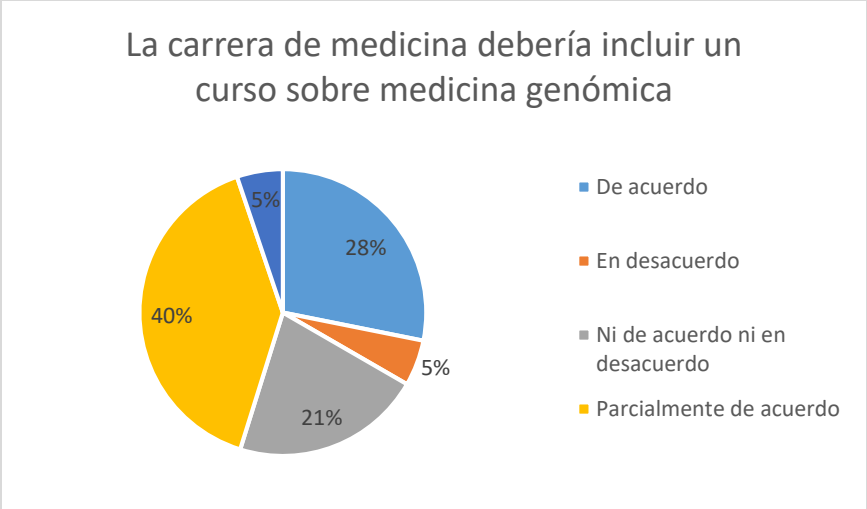
Gráfica 4- Mi grado de interés por la medicina genómica es alto.

La carrera de medicina debería incluir un curso sobre medicina genómica (Gráfica 5)

Un 28 % y 40 % de los encuestados afirmó estar de acuerdo y parcialmente de acuerdo respectivamente.

21 % ni de acuerdo ni desacuerdo.

Un 5 % de los encuestados estuvo en desacuerdo mientras que otro 5 % parcialmente en desacuerdo.

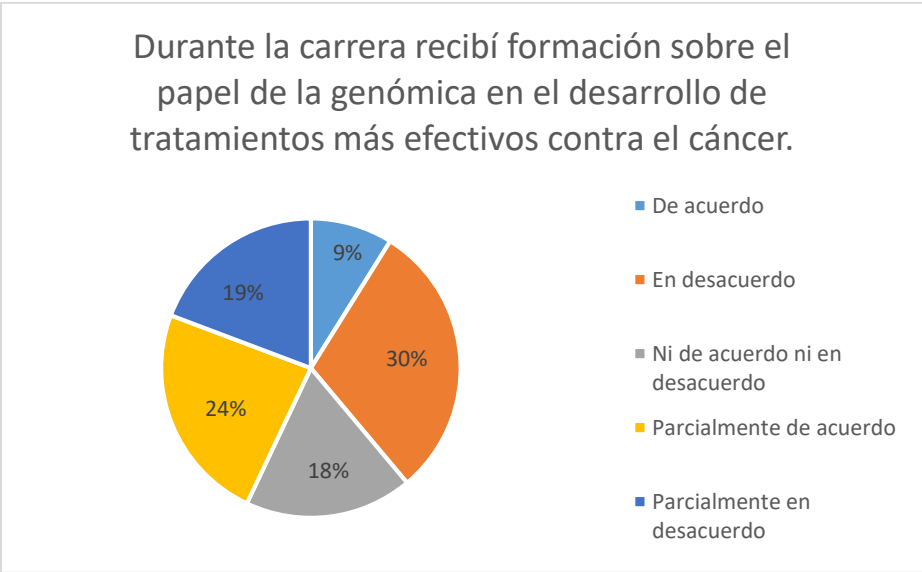


Gráfica 5- La carrera de medicina debería incluir un curso sobre medicina genómica

Durante la carrera recibí formación sobre el papel de la genómica en el desarrollo de tratamientos más efectivos contra el cáncer (Gráfica 6)

Un 9 % y 24 % de los encuestados expresó estar de acuerdo y parcialmente de acuerdo respectivamente.
 18 % ni de acuerdo ni desacuerdo.

Un 30 % y 19 % de los encuestados expresó estar en desacuerdo y parcialmente en desacuerdo.



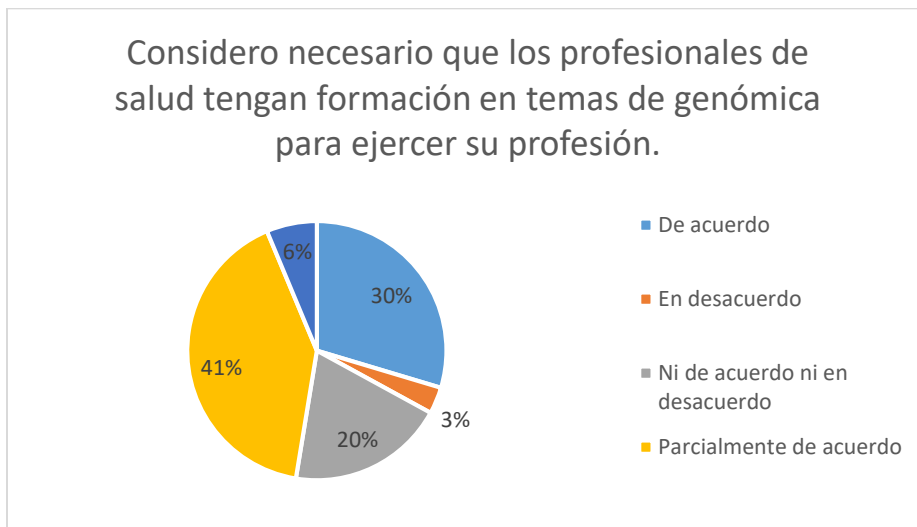
Gráfica 6- Durante la carrera recibí formación sobre el papel de la genómica en el desarrollo de tratamientos más efectivos contra el cáncer

Considero necesario que los profesionales de salud tengan formación en temas de genómica para ejercer su profesión (Gráfica 7)

Un 30 % y 41 % refirió estar de acuerdo y parcialmente de acuerdo respectivamente.

20 % ni de acuerdo ni desacuerdo.

Un 3 % y 6 % refirió estar en desacuerdo y parcialmente en desacuerdo respectivamente.



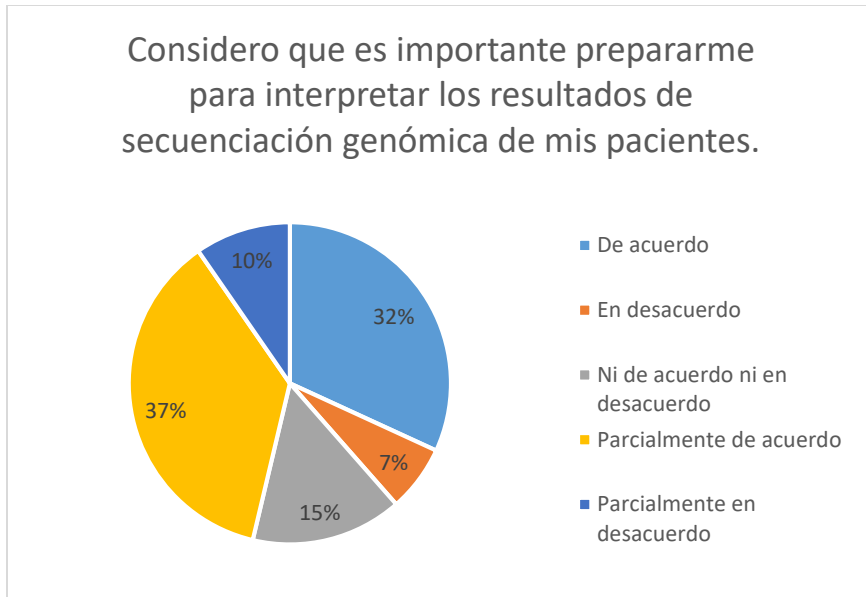
Gráfica 7- Considero necesario que los profesionales de salud tengan formación en temas de genómica para ejercer su profesión.

Considero que es importante prepararme para interpretar los resultados de secuenciación genómica de mis pacientes (Gráfica 8)

Un 32 % y 37 % de los encuestados dijo estar de acuerdo y parcialmente de acuerdo respectivamente.

15 % ni de acuerdo ni desacuerdo.

Un 7 % y 10 % de los encuestados dijo estar en desacuerdo y parcialmente en desacuerdo respectivamente.



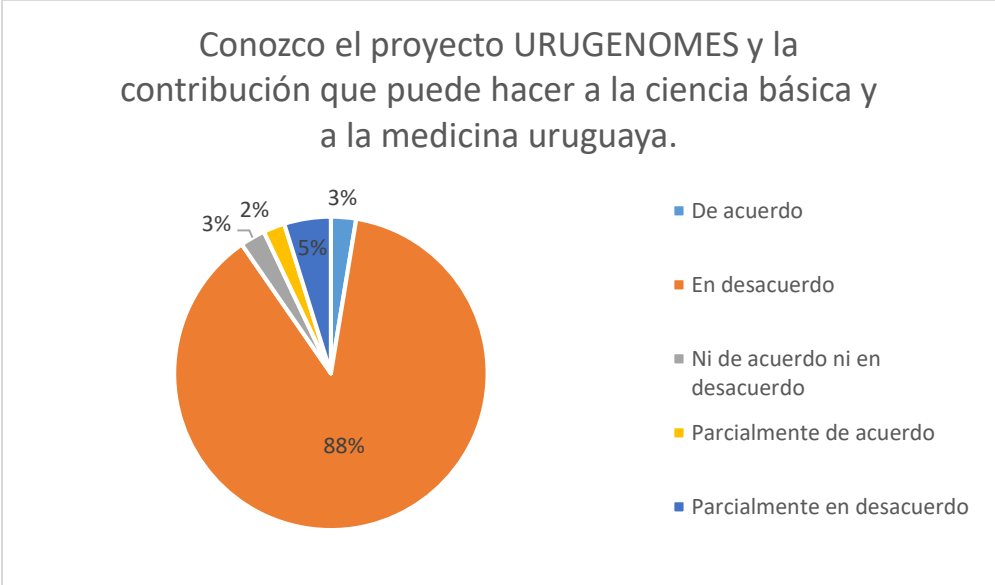
Gráfica 8- Considero que es importante prepararme para interpretar los resultados de secuenciación genómica de mis pacientes.

Conozco el proyecto URUGENOMES y la contribución que puede hacer a la ciencia básica y a la medicina uruguaya (Gráfica 9).

Un 3 % y 2 % de los encuestados expresó estar de acuerdo y parcialmente de acuerdo respectivamente.

3 % ni de acuerdo ni desacuerdo.

Un 88 % y 5 % de los encuestados expresó estar en desacuerdo y parcialmente en desacuerdo respectivamente.

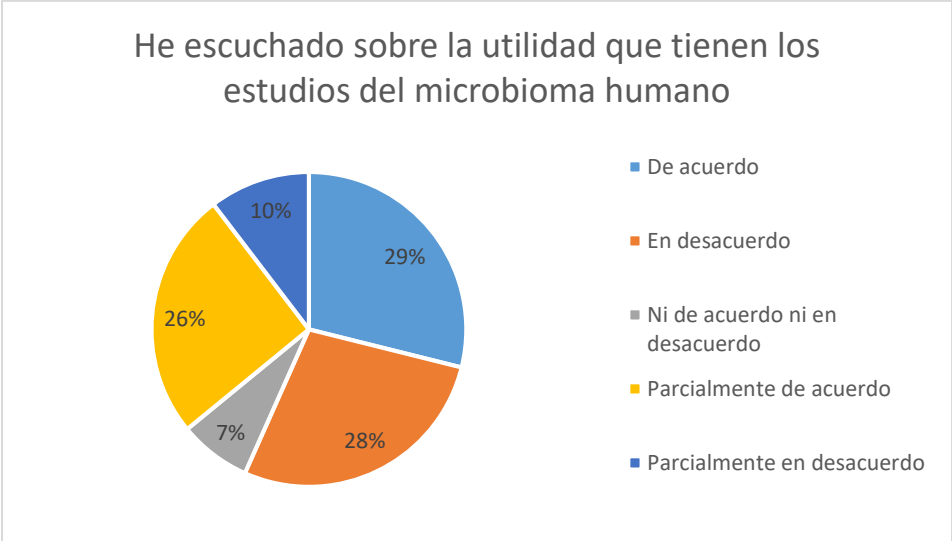


Gráfica 9- Conozco el proyecto URUGENOMES y la contribución que puede hacer a la ciencia básica y a la medicina uruguaya.

He escuchado sobre la utilidad que tienen los estudios del microbioma humano (Gráfica 10)

Un 29 % y 26 % de los encuestados dijo estar de acuerdo y parcialmente de acuerdo respectivamente. 7 % ni de acuerdo ni desacuerdo

Un 28 % y 26 % de los encuestados dijo estar en desacuerdo y parcialmente en desacuerdo respectivamente



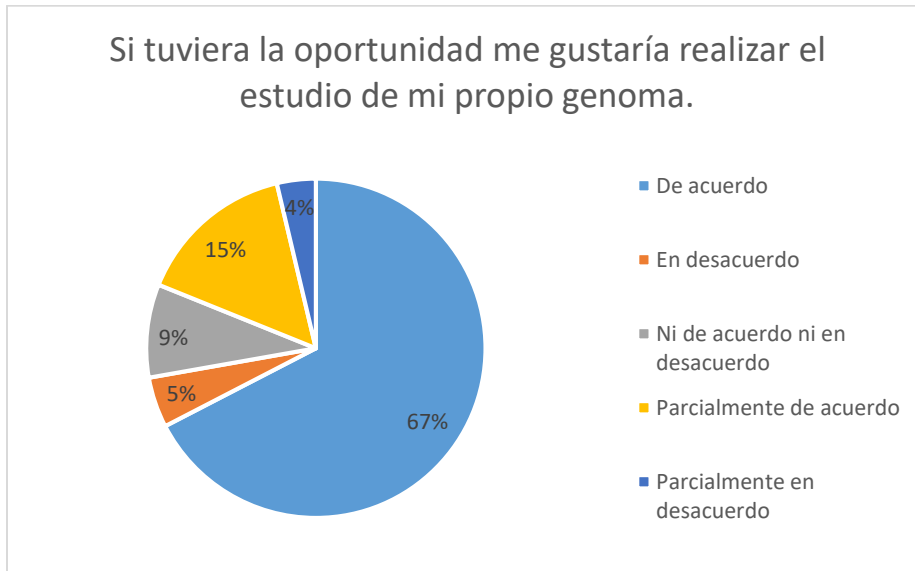
Gráfica 10- He escuchado sobre la utilidad que tienen los estudios del microbioma humano.

Si tuviera la oportunidad me gustaría realizar el estudio de mi propio genoma (Gráfica 11)

Un 67 % y 15 % de los encuestados afirmó estar de acuerdo y parcialmente de acuerdo respectivamente.

9 % de los encuestados ni de acuerdo ni desacuerdo.

Un 5 % y 4 % de los encuestados afirmó estar en desacuerdo y parcialmente en desacuerdo respectivamente.



Gráfica 11- Si tuviera la oportunidad me gustaría realizar el estudio de mi propio genoma.

Discusión

A continuación, haremos un análisis de cada variable estudiada de la encuesta realizada.

Año que se encuentra cursando

En los resultados obtenidos se puede observar que fueron los estudiantes de sexto año de la carrera Doctor en Medicina quienes participaron en mayoría. Esto se podría atribuir a que los mismos se encuentran realizando monografía para el presente año y están más sensibilizados con el tema para colaborar.

“Durante el último año he escuchado o leído sobre la medicina genómica, frente a esta afirmación usted está...”

Al agrupar por un lado las personas en desacuerdo y parcialmente en desacuerdo (44%) y por otro las que se encuentran de acuerdo y parcialmente de acuerdo (44%), se podría concluir que la proporción que ha escuchado o leído acerca de la medicina genómica en el último año es similar a la que no lo ha hecho.

“¿Ha cursado otra carrera del área de la biología que incluya la temática de la genómica?”

Con los resultados obtenidos en dicha interrogante se logró excluir a 15 participantes, para evitar sesgar los resultados.

“Estoy satisfecho con mi nivel de conocimiento sobre medicina genómica”

Se observó una gran tendencia al desacuerdo, por lo cual se puede concluir que los estudiantes tienen disconformidad con su nivel de conocimiento sobre la temática.

“Mi grado de interés por la medicina genómica es alto”

El resultado muestra una imparcialidad de parte de los estudiantes, ya que la categoría que predominó fue ni de acuerdo ni en desacuerdo, las categorías que continúan son “de acuerdo” y “parcialmente de acuerdo”. Se podría inferir que hay un interés intermedio en los participantes.

“La carrera de medicina debería incluir un curso sobre medicina genómica preparando a los estudiantes sobre sus fundamentos, metodologías y aplicaciones”

Se observó una mayoría en la categoría “parcialmente de acuerdo”, al agruparla con “de acuerdo” (68%) hay una fuerte postura a favor de la implementación de un curso.

Éste resultado se podría contrastar con el de la afirmación anterior, acerca del interés por la temática. Esto podría significar que los encuestados consideran que es necesario la implementación de un curso no por su

propio interés en el tema, sino porque consideran que es necesario para la formación de futuros profesionales.

“Durante la carrera recibí formación sobre el papel de la genómica en el desarrollo de tratamientos más efectivos contra el cáncer”

Al agrupar “en desacuerdo” con “parcialmente en desacuerdo” la proporción sobrepasa el 50%, con lo cual se podría concluir que la mayoría considera que no obtuvo dicha formación.

“Considero necesario que los profesionales de salud tengan formación en temas de genómica para ejercer su profesión”

Se observa predominancia en el grupo “parcialmente de acuerdo”, seguido por “de acuerdo”, agrupándolas se obtendría un porcentaje cercano al 70 %, de lo cual se puede concluir que la gran mayoría coincide en que es necesario que los profesionales de salud estén preparados en genómica.

“Considero que es importante prepararme para interpretar los resultados de secuenciación genómica de mis pacientes”

Aquí predomina el grupo “parcialmente de acuerdo”, seguido por “de acuerdo”, 69% al agruparlos. Se puede concluir que la gran mayoría coincide en que es necesario estar preparados en genómica para poder interpretar la secuenciación de los pacientes.

“Conozco el proyecto URUGENOMES y la contribución que puede hacer a la ciencia básica y a la medicina uruguaya”

La gran mayoría de estudiantes no conoce dicho proyecto, a pesar de que el mismo se lleva a cabo en el Instituto Pasteur, lugar donde también se imparten clases de medicina.

“He escuchado sobre la utilidad que tienen los estudios del microbioma humano”

Los resultados muestran que la mayoría de los participantes está de acuerdo, siguiéndoles a estos aquellos que están parcialmente de acuerdo. Si se agruparan ambas categorías se podría concluir que la temática está familiarizada en la mayoría de estudiantes.

“Si tuviera la oportunidad me gustaría realizar el estudio de mi propio genoma”

Los resultados obtenidos muestran una amplia mayoría de personas que están de acuerdo, llegando a un número cercano al 70 %. Se podría inferir que el interés por este estudio es elevado.

Conclusión

Luego de realizar las encuestas de nuestro trabajo y construir los resultados quedamos muy satisfechos con lo logrado. Nuestra encuesta no es un estudio que pueda demostrar hipótesis o establecer relaciones de causalidad entre variables, pero es una puerta para poder realizar nuevos estudios y discutir aspectos interesantes de la percepción de la medicina genómica en los estudiantes de la Facultad de Medicina hoy día. Nos sorprendimos al ver que el interés acerca de la medicina genómica en los encuestados no es nada despreciable, a su vez que muchos de ellos creen que es necesario recibir educación en esta área y que los médicos del futuro deberán tener una mayor formación para comprender las nuevas herramientas de la medicina.

Durante la revisión bibliográfica hemos aprendido acerca de lo que está pasando en el mundo. La constante innovación en medicina genómica, el interés creciente por llevar los resultados a la práctica clínica y las nuevas herramientas prometedoras han llevado a los estados y las grandes naciones a crear cursos desde secundaria hasta el nivel terciario, para poder capacitar a futuros médicos acerca de esta disciplina, que pronto será un arma poderosa dentro del arsenal de herramientas que un médico posee. Mientras tanto, en nuestro país no debemos solamente esperar y observar, sino que debemos empezar a construir un futuro en el cual la medicina genómica pueda ser parte del sistema de salud, que de forma interdisciplinaria se puedan tender los puentes entre la investigación y la medicina clínica.

Bibliografía

1. Brown H, Boonme K, Imrhan V, Juma S, Vijayagopal P, Prasad C. Should ‘Omics’ education be a part of allied health profession curricula?. *Genomics*. 2019;.
2. Talwar D, Chen W, Yeh Y, Foster M, Al-Shagrawi S, Chen L. Characteristics and evaluation outcomes of genomics curricula for health professional students: a systematic literature review. *Genetics in Medicine*. 2018;.
3. Puig O, Tolosa A, Pérez M. La genómica en la práctica clínica (capítulo 5). *Genómica en medicina, una guía práctica*. 2017;:51/61.
4. Hugo Naya [Internet]. uy press. COLUMNA DE CIENCIA Y TECNOLOGÍA. 2019 [cited 26 May 2019]. Available from: <https://www.uypress.net/auc.aspx?87728>.
5. Ruiz Esparza-Garrido, R., Velázquez-Flores, M., Arenas- Aranda, D. and Salamanca-Gómez, F. (2014). La genómica en la medicina. *Revista Médica del Instituto Mexicano del Seguro Social*, 5(52), pp.566-73.
6. Lamolle G, Musto H. Genoma Humano. Aspectos estructurales. *Anales de la Facultad de Medicina*. 2018;5(2).
7. Araújo Pereira M, Scott Varella Malta F. Application of Next-Generation Sequencing in the Era of Precision Medicine. *IntechOpen*. 2017;.
8. What is the Human Genome Project? | NHGRI [Internet]. Genome.gov. 2019 [cited 22 May 2019]. Available from: <https://www.genome.gov/human-genome-project/What>
9. Doble B, Schofield D, Roscioli T, Mattick J. Prioritising the application of genomic medicine. *npj Genomic Medicine*. 2017;2(1).

Agradecimientos

El presente trabajo de investigación fue realizado bajo la supervisión de la Doctora en Veterinaria y tutora de la Facultad de Medicina Nélide Rodríguez, a quién nos gustaría expresar nuestro más profundo agradecimiento, por hacer posible la realización del estudio. Además, agradecer su paciencia, tiempo y dedicación para que este trabajo saliera de manera exitosa.

Agradecemos a nuestros compañeros por su compromiso a la hora de realizar las encuestas y por su alta participación en la misma.

Al Dr. Hugo Naya de Urugenomes, quien amablemente nos brindó información fundamental para la comprensión del tema que aborda la monografía, y por su invitación a conocer las instalaciones en la que trabaja.

Al Dr. Carlos Zunino del comité de ética de la Facultad de Medicina UdelaR, por ayudarnos con la corrección del protocolo de investigación aportando sugerencias clave.

A la Facultad de Medicina y su decano, el Dr Miguel Martínez Asuaga por permitirnos llevar a cabo esta investigación con los estudiantes.

A la Dra. Silvina Bartesaghi, coordinadora del curso de Metodología Científica por despejar todas las dudas que fueron surgiendo en el proceso del estudio.

ANEXOS

ANEXO 1

Encuesta

Edad: -- años.

Generación de inicio de la carrera: ----

-Año que está cursando: 4to, 5to, 6to, internado.

¿Ha cursado otra carrera del área de la biología que incluya la temática de la genómica?

- 1) No
- 2) Si

Durante el último año he escuchado o leído sobre la medicina genómica

- 1) En desacuerdo
- 2) Parcialmente en desacuerdo
- 3) Ni de desacuerdo ni acuerdo
- 4) Parcialmente de acuerdo
- 5) De acuerdo

Estoy satisfecho con mi nivel de conocimiento sobre medicina genómica

- 1) En desacuerdo
- 2) Parcialmente en desacuerdo
- 3) Ni de acuerdo ni desacuerdo
- 4) Parcialmente de acuerdo
- 5) De acuerdo

Mi grado de interés por la medicina genómica es alto

- 1) En desacuerdo

- 2) Parcialmente en desacuerdo
- 3) Ni de acuerdo ni desacuerdo
- 4) Parcialmente de acuerdo
- 5) De acuerdo

La carrera de medicina debería incluir un curso sobre medicina genómica

- 1) En desacuerdo
- 2) Parcialmente en desacuerdo
- 3) Ni de acuerdo ni desacuerdo
- 4) Parcialmente de acuerdo
- 5) De acuerdo

Durante la carrera recibí formación sobre el papel de la genómica en el desarrollo de tratamientos más efectivos contra el cáncer

- 1) En desacuerdo
- 2) Parcialmente en desacuerdo
- 3) Ni de acuerdo ni desacuerdo
- 4) Parcialmente de acuerdo
- 5) De acuerdo

Considero necesario que los profesionales de salud tengan formación en temas de genómica para ejercer su profesión

- 1) En desacuerdo
- 2) Parcialmente en desacuerdo
- 3) Ni de acuerdo ni desacuerdo
- 4) Parcialmente de acuerdo
- 5) De acuerdo

Considero que es importante prepararme para interpretar los resultados de secuenciación genómica de mis pacientes.

- 1) En desacuerdo

- 2) Parcialmente en desacuerdo
- 3) Ni de acuerdo ni desacuerdo
- 4) Parcialmente de acuerdo
- 5) De acuerdo

Conozco el proyecto URUGENOMES y la contribución que puede hacer a la ciencia básica y a la medicina uruguaya.

- 1) En desacuerdo
- 2) Parcialmente en desacuerdo
- 3) Ni de acuerdo ni desacuerdo
- 4) Parcialmente de acuerdo
- 5) De acuerdo

He escuchado sobre la utilidad que tienen los estudios del microbioma humano.

- 1) En desacuerdo
- 2) Parcialmente en desacuerdo
- 3) Ni de acuerdo ni desacuerdo
- 4) Parcialmente de acuerdo
- 5) De acuerdo

Si tuviera la oportunidad me gustaría realizar el estudio de mi propio genoma.

- 1) En desacuerdo
- 2) Parcialmente en desacuerdo
- 3) Ni de acuerdo ni desacuerdo
- 4) Parcialmente de acuerdo
- 5) De acuerdo

ANEXO 2

Formulario de Consentimiento informado

Lo invitamos a participar del Trabajo de Investigación, denominado: Autopercepción del conocimiento sobre medicina genómica y su aplicación de estudiantes avanzados de la carrera de Doctor en Medicina UdelaR, 2019.

El mismo estará a cargo de estudiantes de 6to año de la Carrera en medicina de la Udelar: Juan de Paula (), Ramiro Rodríguez), Belén Rosas (), Martín Rosconi).y su tutora la médica veterinaria Nélica Rodríguez
Contacto: 4733 4816 (Regional Norte Salto).

La investigación busca saber qué piensan los estudiantes que saben sobre medicina genómica y su aplicación a la medicina. Además se quiere conocer el grado de interés sobre la temática y sobre un curso específico durante la carrera.

En el caso de aceptar la participación deberá realizar una breve encuesta con preguntas múltiple opción, que llevará menos de 5 minutos contestarla.

Su participación en esta investigación es completamente voluntaria. Usted puede elegir si participar o no.. No afectará en nada sus cursos en facultad.

La encuesta es anónima. Sólo le llegará a los investigadores sus respuestas.

Participar de esta investigación puede que no le traiga ningún beneficio personal, pero contribuirá a conocer datos que sirvan de insumo para los planes de los programas de formación de los médicos.

No habrá ningún tipo de remuneración.

Si quiere participar realiza click en Siguiente para contestar las preguntas

ANEXO 3: Aval del Decano de Facultad de Medicina UdelaR para realizar investigación con estudiantes.



UNIVERSIDAD
DE LA REPÚBLICA
URUGUAY

Salto 21-05-2019

Dr. Miguel Martínez

Decano Facultad de Medicina
Universidad de la República
Presente

De mi mayor consideración,

Soy docente del CENUR Litoral Norte en Salto y estoy sirviendo como orientadora de monografía a un grupo de estudiantes de Salto que cursan el Ciclo de Metodología Científica II, coordinado por Silvina Bartesaghi.

El título de la monografía es: **Medicina Genómica: conocimiento sobre su importancia y aplicación entre médicos y estudiantes de medicina de la UdelaR.** Como parte de la monografía, los estudiantes planean aplicar una encuesta a estudiantes de los 2 últimos años de la carrera de Medicina. La encuesta busca determinar el grado de conocimiento de los estudiantes sobre las aplicaciones de genómica en el diagnóstico y predicción en medicina y la percepción de los estudiantes con respecto a la información disponible sobre el tema.

Los estudiantes integrantes de este grupo son: Juan Manuel de Paula, Ramiro Rodríguez, María Belén Rosas y Juan Rosconi. En nombre de los estudiantes solicito el aval respectivo para la realización de dicha encuesta.

Atentamente,

22/5/19 Autorizado

Néilda Rodríguez Osorio

Directora PDU Genómica y Bioinformática
CENUR Litoral Norte, Universidad de la República
Rivera 1350 (50000) Salto, Uruguay
Teléfono (598) 473 34816 ext. 3710
nelida.rodriquez@unorte.edu.uy

Miguel Martínez Asuaga
Decano
Facultad de Medicina