

Conocimientos, actitudes y prácticas de los profesionales de la salud sobre los trastornos genéticos en la población pediátrica dominicana

Knowledge, Attitudes and Practices of Health Professionals Regarding Genetic Disorders in the Dominican Pediatric Population

Jeannette Isabelle Llana Luna¹ • Karen Virginia Mejía Grullón²

Massiel Carolina Morales González³ • Michael Alcántara Minaya⁴

Cómo citar: Llana Luna JI, Mejía Grullón KV, Morales González MC, Alcántara Minaya M. Conocimientos, actitudes y prácticas de los profesionales de la salud sobre los trastornos genéticos en la población pediátrica dominicana. ADOPA. 2026;4(2):E42005 [número de artículo pendiente de confirmar con la revista]. Disponible en: <https://adopa.pediatriadominicana.org/index.php/adopa/article/view/98>

Resumen

Introducción: los trastornos genéticos constituyen una causa muy importante de la morbilidad y mortalidad en la población pediátrica a nivel mundial. En la República Dominicana, el acceso limitado a los servicios genéticos, la ausencia de programas de pruebas diagnósticas y de predicción de riesgo como el tamizaje neonatal a nivel nacional y la falta de datos locales dificultan el diagnóstico y manejo temprano.

Objetivos: evaluar el nivel de conocimiento, actitudes y prácticas de los profesionales de la salud respecto a los trastornos genéticos y su abordaje diagnóstico-terapéutico en la República Dominicana.

Metodología: se realizó un estudio descriptivo, cuantitativo y transversal con médicos pediatras, familiares, y gineco-obstetras de los sectores público y privado en Santo Domingo, República Dominicana. La recolección de datos se realizó mediante un cuestionario estruc-

¹ Médico General. Universidad Iberoamericana (UNIBE), Santo Domingo, República Dominicana. ORCID: 0009-0001-7158-0300 • E-mail: llanezaieannette@gmail.com

² Médico General. (UNIBE) ORCID: 0009-0002-4962-9056 • E-mail: karemejiagrullon@gmail.com

³ Pediatra Genetista. Gerente Unidad de Genética Hospital Pediátrico Dr. Robert Reid Cabral, Santo Domingo, República Dominicana. ORCID: 0009-0008-7833-1594 • E-mail: genomassiel@gmail.com

⁴ Universidad Iberoamericana (UNIBE). ORCID: 0009-0005-7794-3693 • E-mail: m.alcantara1@prof.unibe.edu.do

turado que evaluó conocimientos, actitudes y prácticas relacionadas al diagnóstico genético, incluyendo una sección sobre las limitaciones asociadas a barreras socioeconómicas. Los datos fueron analizados utilizando los programas de Excel y Jamovi.

Resultados: la mayoría de los encuestados presentó un nivel de conocimiento genético intermedio, con diferencias significativas entre los sectores público y privado. Casi todos reconocieron la relevancia clínica de la genética médica, aunque sí reportaron falta de formación específica y baja confianza en la interpretación de pruebas. Los factores económicos y las dificultades de accesibilidad a consultas con especialistas fueron las principales limitaciones identificadas.

Conclusión: los profesionales de la salud en la República Dominicana cuentan con un conocimiento moderado sobre genética médica, con brechas significativas en su aplicación clínica. Es necesario fortalecer la educación médica continua en genética, fomentar el acceso a servicios de salud en zonas rurales y promover políticas que ayuden al diagnóstico temprano, así como la atención integral de los pacientes pediátricos con trastornos genéticos.

Palabras clave: alfabetización genética; genética pediátrica; República Dominicana; atención primaria; barrera socioeconómica; educación médica.

Abstract

Introduction: Genetic disorders are a major cause of morbidity and mortality in the pediatric population worldwide. In the Dominican Republic, limited access to genetic services, the absence of diagnostic and risk prediction programs such as national newborn screening, and a lack of local data hinder early diagnosis and management.

Objectives: To evaluate the level of knowledge, attitudes, and practices of healthcare professionals regarding genetic disorders and their diagnostic and therapeutic management in the Dominican Republic.

Methodology: A descriptive, quantitative, cross-sectional study was conducted with pediatricians, family physicians, and obstetrician-gynecologists from the public and private sectors in Santo Domingo, Dominican Republic. Data collection was carried out using a structured questionnaire that assessed knowledge, attitudes, and practices related to genetic diagnosis, including a section on limitations associated with socioeconomic barriers. Data were analyzed using Excel and Jamovi software.

Results: Most respondents demonstrated an intermediate level of genetic knowledge, with significant differences between the public and private sectors. Almost all recognized the clinical relevance of medical genetics, although they reported a lack of specific training and low confidence in interpreting tests. Economic factors and difficulties accessing specialist consultations were the main limitations identified.

Conclusion: Healthcare professionals in the Dominican Republic have a moderate level of knowledge about medical genetics, with significant gaps in its clinical application. It is necessary to strengthen continuing medical education in genetics, promote access to healthcare services in rural areas, and encourage policies that facilitate early diagnosis and comprehensive care for pediatric patients with genetic disorders.

Keywords: genetic literacy; pediatric genetics; Dominican Republic; primary care; socioeconomic barrier; medical education.

Introducción

La genética es una disciplina dentro de la biología que estudia los aspectos de la estructura y función de los genes, la variabilidad genética y la herencia en los organismos vivos, a nivel celular, molecular y poblacional¹. Su estudio comenzó a partir de los experimentos con guisantes realizados por Gregor Mendel en el siglo XIX lo que marcó la era de la genética moderna y la herencia mendeliana².

La genética juega un papel clave en la medicina permitiendo la comprensión de las variaciones fenotípicas del ser humano como su altura, peso, distribución corporal e incluso el color de los ojos. La genética médica tiene un enfoque sobre los aspectos vinculados a los procesos de salud-enfermedad del paciente con relación a enfermedades de origen genético causadas por cambios en la secuencia del ADN (lo que se conoce como variantes genéticas o mutaciones), congénitas (anomalías estructurales y/o funcionales presentes al nacer) y hereditarias (transmisión a varios miembros de una misma familia o parentela); asimismo, promueve el adecuado asesoramiento genético del paciente y la familia, dirigiendo la toma de decisiones clínicas-reproductivas informadas y de tratamientos personalizados con precisión, como la terapia génica, lo que se traduce en prevención de riesgo de recurrencia, mejor calidad de vida y pronóstico del afectado y avances en la investigación médica de enfermedades genéticas poco frecuentes o raras^{3,4}.

Actualmente, el desarrollo tecnológico en métodos diagnósticos ha abierto una caja de Pandora en la genética; los médicos de atención primaria no genetistas se ven en situaciones de interpretación de pruebas complejas que arrojan diagnósticos genéticos y requieren orientación acerca de estos trastornos. Estas circunstancias crean la necesidad de que todos los médicos tengan conocimientos tanto en genética médica como en asesoramiento genético e identifiquen cuándo deben referir a los pacientes a un médico especialista del área y a la aplicación de pruebas genéticas de predicción de riesgo y/o diagnósticas de manera oportuna y dirigida, según sea la necesidad de cada caso, permitiendo intervenciones individualizadas que pueden hacer una diferencia clave en la calidad de vida, expresividad de la enfermedad, posibles complicaciones asociadas e incluso en su mortalidad⁴⁻⁷.

Los conocimientos, actitudes y prácticas genéticas de los médicos de atención primaria que han sido evaluados en algunos países europeos y asiáticos, así

como en Estados Unidos y Canadá han demostrado la falta de conocimiento de estos en el campo de la genética⁸.

Por otro lado, en la República Dominicana se cuentan con muy pocos especialistas genetistas y, por ende, hay una pobre accesibilidad a los servicios de genética médica en el país, concentrándose estos, principalmente, en la capital. Asimismo, se evidencian largos turnos de espera en el sistema público y altos costos a nivel privado, además de la falta de laboratorios de diagnósticos moleculares, lo que obliga a la realización de pruebas genéticas por envíos al exterior.

A nivel educativo son pocos los programas y asignaturas vinculadas a genética durante la formación de grado en las diferentes universidades nacionales e incluso se carece en la actualidad de programas de postgrado en el área y ciencias afines, esto conduce a que los médicos posean escasos conocimientos en genética, lo que afecta negativamente su práctica clínica. De igual modo, para formarse como especialistas en el área se encuentran limitados de manera exclusiva a universidades internacionales, disminuyendo el interés y la accesibilidad académica.

Esta investigación busca exponer y demostrar el nivel de conocimientos, actitudes y prácticas de los médicos de atención primaria no genetistas (familiares, pediatras y ginecobstetras) en la República Dominicana; con la finalidad de identificar las limitaciones que existen dentro del sistema de salud dominicano y sus posibles barreras para el diagnóstico y tratamiento de las enfermedades genéticas en la población pediátrica.

Material y métodos

Tipo de estudio

Este proyecto de investigación es un estudio descriptivo, de tipo transversal, observacional y prospectivo cuyo objetivo es analizar y caracterizar el nivel de conocimientos, actitudes y prácticas de los profesionales de la salud sobre los trastornos genéticos en la población pediátrica dominicana.

Métodos y técnicas de investigación

Este estudio fue conducido entre julio-octubre del 2025. La población del estudio estuvo conformada por 105 médicos de atención primaria (pediatras,

médicos familiares y gineco-obstetras), que bajo previo consentimiento informado decidieron formar parte de la investigación.

Se realizó un cuestionario virtual, el cual fue enviado mediante las sociedades nacionales de medicina familiar, pediatría y ginecobstetricia de la República Dominicana y dispersado por grupos de WhatsApp focalizados de cada especialidad. Los resultados fueron analizados en Excel y las pruebas estadísticas se realizaron mediante el software estadístico Jamovi.

Instrumentos de recolección de datos

Se utilizó un cuestionario semiestructurado adaptado de la encuesta CAP (método cuantitativo para medir Conocimientos, Actitudes y Prácticas) y administrado en línea a través de la plataforma de Google Forms, que incluía preguntas sobre sociodemografía, conocimientos, actitudes y prácticas de genética médica. En la sección de conocimientos se hicieron preguntas generales de genética básica como la composición del genoma humano, enfermedades comunes y sus tipos de herencia y condiciones endémicas del país. También se incluyeron preguntas sobre la disposición y forma de aprendizaje de genética.

La sección de demografía se dividió principalmente en tipo de especialidad (pediatría, gineco-obstetricia y medicina familiar), edad, sexo y si ejerce en el sector público, privado o ambos. En la sección de conocimientos genéticos se hicieron nueve preguntas cortas sobre genética general relacionada a las condiciones más comúnmente vistas a nivel nacional y se calificaron de: -1 (todas las preguntas fueron respondidas incorrectamente) a 1 (todas las preguntas fueron respondidas correctamente). Una puntuación bajo 0 se categorizó como bajo conocimiento; de 0 a 0.5 conocimiento intermedio; y de 0.5 a 1 un buen conocimiento genético. En la sección de actitudes se hicieron siete preguntas donde se tomó en consideración la autopercepción del individuo respecto a su conocimiento genético al igual que su capacidad para diagnosticar correctamente una condición genética y su percepción de la importancia de la genética en su práctica clínica. En la sección de prácticas se hicieron ocho preguntas relacionadas a la frecuencia con la que se indican pruebas genéticas en consulta, los factores que toman en consideración antes de referir a un paciente a un especialista en genética, si en su lugar de trabajo se realizan cribados genéticos como el tamizaje neonatal y que hace el médico de atención primaria al recibir un estudio genético.

También en esta sección se incluyeron preguntas acerca de la percepción socioeconómica hacia los diagnósticos genéticos, específicamente si creen que la situación socioeconómica del paciente afecta los diagnósticos genéticos y cuáles características se ven más afectadas: pruebas diagnósticas, consultas con especialistas, seguimientos o el transporte hacia centros especializados de tercer nivel. Finalmente se incluyeron dos preguntas sobre la disposición del médico de atención primaria para aprender sobre genética.

Criterios de inclusión

- Pediatras
- Médico familiar
- Ginecólogos-Obstetras
- Trastornos genéticos monogénicos y cromosómicos.

Criterios de exclusión

- Otras especialidades que no sean: pediatría, medicina familiar, ginecología-obstetricia.
- Pediatras especialistas en genética
 - Médicos fuera de la ciudad de Santo Domingo.
 - Trastornos genéticos multifactoriales.

Procedimientos para el procesamiento y análisis de datos

Los datos se analizaron en el software estadístico Jamovi. Las estadísticas descriptivas como frecuencias y proporciones fueron reportadas como variables categóricas, mientras que la media y la desviación estándar fueron reportadas como variables numéricas. La comparación y contraste de la demografía y características de la práctica se analizaron mediante una tabla de chi-cuadrado para las variables independientes. Las diferencias entre la media de los puntajes fueron medidas usando prueba t de muestras pareadas para grupos de dos niveles, y ANOVA para las que consisten en más de dos.

Para la sección de conocimientos, se calculó una puntuación que refleja el conocimiento real, donde cada respuesta correcta se calificará positivamente, mientras que se restará un punto por cada respuesta incorrecta. Los resultados

se expresaron como -1 (todas respuestas incorrectas) y 1 (todas respuestas correctas). La relación entre la puntuación de conocimientos y la actitud de los participantes sobre su conocimiento genético se midió con una prueba de chi-cuadrado. Las preguntas relacionadas con las prácticas genéticas se presentarán en forma de números y porcentajes. Un valor inferior a 0,05 se consideró estadísticamente significativo.

Resultados

Tabla 1. Descripción sociodemográfica de la muestra de especialistas. Edad de los participantes

Edad		
	Edad	Frecuencia
N	3	3
Mean		35.0
Median		39
Sum		105

Fuente: datos recolectados y procesados por los autores de la investigación.

Tabla 2. Descripción sociodemográfica de la muestra de especialistas. Frecuencia de Género de los participantes

Frecuencia de género		
Género	Frecuencia N = 105	% del Total
Femenino	71	67.6%
Masculino	34	32.4%

Fuente: datos recolectados y procesados por los autores de la investigación.

Tabla 3. Descripción sociodemográfica de la muestra de especialistas. Frecuencia de las especialidades de los participantes

Especialidad	Frecuencia N=105	% del Total
Ginecología	35	33.3%
Medicina Familiar/ General	12	11.4%
Pediatría	58	55.2%

Fuente: datos recolectados y procesados por los autores de la investigación.

Tabla 4. Conocimiento de los profesionales de la salud sobre trastornos genéticos e indicaciones de pruebas genéticas

Nivel	Frecuencia N=105	Proporción	χ^2	df	p
Bajo conocimiento	22	0.210			
Buen conocimiento	28	0.267	17.7	2	<.001
Conocimiento promedio	55	0.524			

Notas. Proporciones: SI ($N2 < 0$; "Bajo Conocimiento"; SI ($N2 \leq 0.5$; "Conocimiento promedio"; SI ($N2 > 0.5$; "Buen conocimiento"))

Fuente: datos recolectados y procesados por los autores de la investigación.

Tabla 5. Las barreras socioeconómicas intervienen en el acceso de atención médica para el diagnóstico temprano

¿Cree usted que los diagnósticos genéticos se ven afectados por factores socioeconómicos?	Frecuencia N=105	% del Total
No	3	2.9%
Sí	102	97.1%

Nota. Evaluado mediante dos preguntas (Si los participantes consideran que los diagnósticos genéticos son afectados por los factores socioeconómicos) donde se describen diferentes factores para elección propia del encuestado.

Fuente: datos recolectados y procesados por los autores de la investigación.

Tabla 6. Factores socioeconómicos que intervienen en el acceso de atención médica para el diagnóstico temprano

Factores socioeconómicos que intervienen en los diagnósticos genéticos	% del total	
	Sí	No
Accesibilidad a pruebas genéticas	93 (90.3%)	10 (9.7%)
Accesibilidad a consultas con especialistas	67 (65.0%)	36 (35%)
Seguimiento tras la consulta inicial	54 (52.4%)	49 (47.6%)
Transporte a centros especializados de tercer nivel	48 (46.6%)	55 (53.4%)

Fuente: datos recolectados y procesados por los autores de la investigación.

Tabla 7. Limitaciones que existen a la hora de diagnosticar mediante las actitudes y práctica en genética

Cuando recibe un resultado genético, ¿qué suele hacer primero?				
¿Qué tan preparado se siente para interpretar una prueba genética?	Consultar a un especialista	Lo interpreto personalmente	No aplica (nunca recibo resultados genéticos)	Total
Moderadamente preparado	9	30	6	45
Muy poco preparado	3	2	4	9
Muy preparado	1	5	0	6
Poco preparado	22	18	5	45
Total	35	55	15	105

Nota. Tabla comparativa de nivel de preparación para interpretación de prueba genética en comparación con lo que suelen hacer los médicos de atención primaria evaluados al recibir un resultado de prueba genética.

Fuente: datos recolectados y procesados por los autores de la investigación.

Tabla 8. Factores que consideran los médicos de atención primaria antes de referir a un paciente a un especialista en genética

Factores que médicos de atención primaria toman en consideración antes de referir a un paciente a un especialista de genética	% del total	
	Sí	No
Resultados de estudios previos	53 (50.5%)	52 (49.5%)
Disponibilidad y accesibilidad	37 (35.2%)	68 (64.8%)
Antecedentes familiares	83 (79.0%)	22 (21.0%)
Características clínicas del paciente	82 (78.1%)	23 (21.9%)
Tipo de enfermedad sospechada	81 (77.1%)	24 (22.9%)
Pronóstico y manejo clínico	47 (44.8%)	58 (55.2%)
Interés del paciente y la familia	40 (38.1%)	65 (61.9%)

Fuente: datos recolectados y procesados por los autores de la investigación.

Tabla 9. Comparación entre sector público y privado en cuanto a la evaluación de conocimiento de los participantes

¿En qué sector ejerce?	Prueba de McNemar							
	Ambos	Sector privado	Sector público	Total		Valor	df	p
Bajo conocimiento	8	5	9	22	χ^2	16.6	3	<.001
Buen conocimiento	14	8	6	28	N	105		
Conocimiento promedio	30	10	15	55				
Total	52	23	30	105				

Nota. SI ($N2 < 0$; “Bajo Conocimiento”); SI ($N2 \leq 0.5$; “Conocimiento promedio”); SI ($N2 > 0.5$; “Buen conocimiento”).

Fuente: datos recolectados y procesados por los autores de la investigación.

Discusión

Los resultados evidencian que los participantes presentan un nivel de conocimiento intermedio, contando con un dominio parcial de los conceptos básicos de genética médica y brechas significativas en la aplicación práctica y la comprensión integral de los procesos genéticos y hereditarios, así como también en la interpretación de pruebas y la equidad de acceso a recursos. Este patrón se ve descrito en detalle en países de recursos limitados al igual que en aquellos de ingresos bajos y medios.

En específico, más de la mitad de los participantes presentaron un conocimiento promedio, seguido de proporciones mejores de buen conocimiento y conocimiento bajo. La prueba de chi-cuadrado ($\chi^2 = 17,7$; $p < .001$) indicó que estas diferencias en los niveles de conocimiento son estadísticamente significativas, lo que confirma que el conocimiento genético en nuestra población no se distribuye de forma homogénea, que es consistente con estudios en médicos de atención primaria y en estudiantes de último año de medicina quienes documentan alfabetización genética parcial y brechas conceptuales significativas, aun cuando la genética se reconoce como clínicamente relevante. Esto sugiere que una proporción considerable de médicos de atención primaria carecen de una formación sólida en genética básica, lo cual pudiese afectar de manera significativa la identificación, el manejo y la referencia adecuada de pacientes con enfermedades genéticas^{9, 10}.

De igual forma, se observó una relación significativa entre la percepción de preparación para interpretar pruebas genéticas y las acciones que los profesionales realizan al recibir un resultado genético. Los participantes que se autodenominaron como “moderadamente preparados” tendieron a interpretar los resultados por sí mismos, mientras que quienes se calificaron como “poco preparados” o “muy poco preparados” optaron por consultar a un especialista o no manejar directamente los resultados. Estos hallazgos van de la mano con artículos publicados que sugieren que la autopercepción de preparación influye de forma directa en la práctica clínica y establece la necesidad de fortalecer las competencias en la interpretación de pruebas genéticas, especialmente en los que se percibieron con inseguridad o poca experiencia¹¹.

En cuanto a la relación entre la confianza para identificar enfermedades genéticas y la preparación para interpretar pruebas, la prueba de McNemar ($\chi^2 = 16,6$;

$p < .001$) evidenció una asociación significativa entre quienes reportaron mayor confianza y quienes también se consideran mejor preparados. Sin embargo, la mayoría se ubicó en niveles “medios”, tanto de confianza como de preparación, lo cual indica una autopercepción intermedia y una práctica dependiente más de la formación previa que de la experiencia clínica. Estos resultados son coherentes con estudios similares realizados en otros países, que han reportado deficiencias en la enseñanza de genética médica en los programas de Medicina; sin embargo, nuestro estudio se diferencia en que se evaluaron médicos en especialidades de atención primaria como la pediatría, medicina familiar y gineco-obstetricia, mientras que el estudio de otros autores¹², condujo una prueba de conocimientos genéticos en estudiantes de Medicina de último año en una universidad pública en Ecuador (país con niveles socioeconómicos y educativos similares a los de la República Dominicana) por lo cual se puede comparar. De igual forma, otros estudios internacionales evidencian brechas similares en conocimientos entre profesionales de salud y se pudiese contrastar con lo publicado por el Global Survey of Genetics Education in Medical Schools donde se señala que en muchos países de bajos ingresos la educación en genética es precaria y no siempre está completamente integrada en los programas de formación médica nacional, lo cual coincide con nuestros hallazgos¹³.

Por otro lado, al evaluar las preguntas específicas, la mayoría de los participantes respondieron correctamente que el genoma humano está compuesto por 23 pares de cromosomas y que no todas las mutaciones causan enfermedades genéticas, pero persisten errores frecuentes como errar en el conocimiento sobre el número de cromosomas total a nivel somático y/o sexual, así como entender la etiología de las variantes genéticas (que no serán exclusivamente heredadas) y la epigenética. Este hallazgo de “aciertos en lo básico con vacíos en la integración” fue visto también en las encuestas aplicadas por otros investigadores.

Con respecto a la herencia genética, la mayoría identificó correctamente el patrón de herencia de la fenilcetonuria. No obstante, la mayoría respondieron de forma errónea sobre los tres mecanismos posibles presentes en el cariotipo de un paciente con síndrome de Down. De igual forma, un porcentaje mostró errores en la identificación de enfermedades autosómicas recesivas más frecuentes. Estos resultados se alinean con los presentados por otros autores a nivel internacional donde se indica que las brechas en el conocimiento

persisten incluso entre los médicos que ejercen regularmente, en especial fuera de entornos de alto nivel adquisitivo. Esto indica y refuerza el hallazgo de que las brechas que existen a nivel nacional en República Dominicana no son exclusivas del país, sino que es parte de un reto a nivel internacional; especialmente en países en vía de desarrollo como los de Latinoamérica.

La mayoría de los participantes pudieron identificar de manera correcta la deficiencia de 5a-reductasa tipo 2 como una condición genética con alta tasa de prevalencia en la región sur del país, y que se manifiesta principalmente con genitales atípicos en el sexo masculino (desorden en la diferenciación sexual 46, XY). No obstante, un tercio mostró respuestas incorrectas, esto se debe también a que las enfermedades genéticas locales están subrepresentadas a nivel internacional, en especial en la República Dominicana donde no hay cultura de investigación.

En cuanto a las barreras socioeconómicas y de acceso, los participantes reconocieron que los diagnósticos genéticos están influenciados por factores socioeconómicos, por lo que se entiende que la inequidad en el acceso a los servicios de salud en el país es un hecho conocido. Entre los principales factores listados, se indicó que la accesibilidad de las pruebas diagnósticas representa una barrera determinante, seguido por la dificultad al acceso a consultas con especialistas, la limitación en el transporte a centros especializados y la falta de seguimiento posterior a la consulta inicial. Estas mismas barreras emergen de forma continua y persistente en la literatura como “barreras determinantes”, destacándose: los recursos limitados, costos directos, la cobertura irregular y las brechas culturales como los obstáculos más comunes en países de ingresos bajos y medios.

Estos resultados evidencian que el acceso al diagnóstico temprano está condicionado por la capacidad económica del paciente, la disponibilidad de servicios especializados y la infraestructura hospitalaria. Estos hallazgos se relacionan con los reportados en otros artículos de investigación, los cuales resaltan que los sistemas de salud de ingresos medios y bajos enfrentan inequidades estructurales en la cobertura de servicios genéticos, lo cual afecta principalmente a las poblaciones rurales y de bajos recursos. Esto también coincidió con los hallazgos de otros autores que concluyeron que el acceso limitado a servicios de referimiento genético, la escasez de genetistas y la falta de conocimiento genético en los médicos de atención primaria

representan una barrera significativa en el tratamiento adecuado genético. También, estudios recientes en distintas áreas clínicas han reforzado este concepto de que costo y cobertura siguen siendo las principales barreras al acceso equitativo a pruebas y consejería genética, con consecuencias directas en la detección y diagnóstico temprano.

Se destaca que la falta de integración de la genética en la atención primaria promueve estas desigualdades, ya que los profesionales muchas veces carecen de formación para identificar casos sospechosos y referirlos a tiempo. Es por esta razón que los resultados de este estudio reafirman la necesidad de expandir los servicios genéticos, implementar más programas de pruebas diagnósticas y fortalecer la red de referencias nacionales, para así promover la equidad y mejorar la detección temprana de las condiciones y enfermedades genéticas.

En cuanto a las actitudes, los médicos participantes en su mayoría reportaron que la genética “siempre” o “casi siempre” influye en la práctica, sin embargo, la confianza autorreportada fue predominantemente moderada y casi unánime la determinación de que se deben crear programas de capacitación continua.

Esta disonancia de una actitud positiva con competencias percibidas como insuficientes es observada tanto en estudios de formación médica como en los de atención primaria, cuyas conclusiones expresan tanto un alto reconocimiento sobre la importancia de la genética en el día a día clínico como una exposición clínica y entrenamiento práctico escasos, constituyéndose como posibles causas del desconocimiento genético evidenciado en este estudio. Este hallazgo también refuerza lo expuesto en la literatura, donde se explica que la actitud positiva hacia la genética no siempre se traduce en competencias prácticas y que el déficit en la educación sigue siendo una de las principales limitantes para incorporar la genética a la medicina cotidiana.

Al comparar las respuestas entre el sector público y privado encontramos diferencias significativas del nivel de conocimiento: los profesionales que ejercen en el sector privado o con práctica mixta tendieron a mostrar mejor desempeño que los del sector público. La literatura regional atribuye esta desigualdad a asimetrías estructurales como son el financiamiento, la infraestructura hospitalaria y acceso a pruebas diagnósticas, a capacitación y la concentración de servicios más modernos en la zona urbana. Por ende, recomienda fortalecer

programas de educación continua, así como la red de referencias en el sector público para ayudar a reducir las disparidades marcadas^{14, 15}.

Conclusiones

Los resultados muestran que los médicos de atención primaria (pediatras, gineco-obstetras, médicos familiares) en la República Dominicana poseen un conocimiento genético general intermedio, con un dominio parcial de los conceptos básicos y brechas significativas en la integración de los conceptos a la clínica. Esto concuerda con hallazgos internacionales que evidencian una educación en genética limitada.

Se identificaron diferencias estadísticamente significativas al medir los niveles de conocimiento entre los profesionales según el sector donde ejercen. Los participantes que se desempeñan en el sector privado y mixto demostraron una mejor puntuación en el conocimiento.

El 97.1 % de los participantes reconocieron que los factores económicos limitan el acceso al diagnóstico genético, destacando el alto costo de las pruebas, la falta de especialistas y dificultades de acceso a centros más especializados. Esto demuestra la brecha estructural que existe y cómo afecta la detección temprana de enfermedades genéticas.

A pesar de que la mayoría reconoció la relevancia de la genética en la medicina, los profesionales mostraron baja confianza en sus competencias, lo que puede afectar la aplicación de conocimientos teóricos en la práctica clínica.

Hubo un consenso de que existe una necesidad de capacitación continua en genética, lo que refleja que existe la disposición de parte de los médicos de mejorar y adaptarse a nuevos conceptos y avances en la genética médica.

Asimismo, hubo coherencia con la literatura internacional. Este estudio se alinea con las investigaciones citadas, conducidas en Ecuador, Líbano y Brasil, donde se han descrito las deficiencias en la enseñanza de genética médica en la formación profesional, las brechas en el conocimiento y la inequidad en el acceso a servicios genéticos.

Referencias

1. Carroll JC, Allanson J, Morrison S, Miller FA, Wilson BJ, O'Leary E, et al. Informing integration of genomic medicine into primary care: an assessment of current practice, attitudes, and desired resources. *Front Genet.* 2019;10:1189. Disponible en: *Frontiers in Genetics*.
2. Genetic Alliance; The New York-Mid-Atlantic Consortium for Genetic and Newborn Screening Services. *Cómo entender la genética: Una guía para pacientes y profesionales de la salud.* Washington (DC): Genetic Alliance; 2009. Disponible en: *NCBI Bookshelf*.
3. Roth TL, Marson A. Genetic disease and therapy. *Nature.* 2021;591(7851): 539-41.
4. McGlynn JA, Langfelder-Schwind E. Pediatric genetic counseling. En: Mertens R, editor. *Genetic Counseling Practice: Advanced Concepts and Skills.* 2ª ed. Hoboken (NJ): Wiley-Blackwell; 2020. p. 125-148.
5. Woods NN. Science is fundamental: the role of biomedical knowledge in clinical reasoning. *Med Educ.* 2007 Dec; 41(12):1173-7. doi: 10.1111/j.1365-2923.2007.02911.x.
6. Alotaibi AA, Cordero MAW. Assessing Medical Students' Knowledge of Genetics: Basis for Improving Genetics Curriculum for Future Clinical Practice. *Adv Med Educ Pract.* 2021 Dec 30;12:1521-30. doi: 10.2147/AMEP.S337756.
7. Baars MJ, Scherpbier AJ, Schuwirth LW, et al. Conocimientos deficientes de genética relevantes para la práctica diaria entre estudiantes de medicina próximos a graduarse. *Genet Med.* 2005;7(5):295-301. doi: 10.1097/01.gim.0000162877.87333.9.
8. Karam PE, Al-Ali SY, Khoury S, Arabi M, Majari G, Abchee A, et al. Genetic literacy among primary care physicians in Lebanon: A national survey. *Genes.* 2024;15(2):189. Disponible en: *MDPI Genes*.
9. Baars MJ, Henneman L, Ten, Kate LP. Deficiencia de conocimientos sobre genética y pruebas genéticas entre médicos generales, ginecólogos y pediatras: un problema global. *Genet Med.* 2005;7:605-10. doi: 10.1097/01.gim.0000182895.28432.c7.

10. Čargonja P, Mavrinac M, Ostojić S, Pereza N. The impact of needs-based education on the change of knowledge and attitudes towards medical genetics in medical students. *Eur J Hum Genet.* 2021 May;29(5):726-35. doi: 10.1038/s41431-020-00791-9.
11. Douma KF, Smets EM, Allain DC. Actitud, conocimiento y habilidades de los profesionales sanitarios no genetistas para hablar sobre las pruebas genéticas para el cáncer hereditario y solicitarlas. *Fam Cancer.* 2016;15:341-50. doi: 10.1007/s10689-015-9852-6.
12. Jaramillo-Aguilar DS, Simbaña-Rivera K. Genetic testing access and rare diseases in Ecuador: current challenges. *Rev Panam Salud Pública.* 2024;48:15.
13. Al-Shamsi A, Al-Thihli K, Al-Sadi AM, Al-Murshedi F, Al-Kindi A, Al-Saegh S, et al. Global survey of genetics education in medical schools. *Genet Med.* 2023;25(6):100814. Disponible en: Genetics in Medicine Open.
14. Germán RJ, Atkinson E. Emerging trends in population genomics and health equity. *J Med Genet.* 2025;62(1):12-20.
15. Backeljauw P, Cappa M, Kiess W. Impact of short stature on quality of life: A systematic literature review. *Growth Horm IGF Res.* 2021;57-8:101392. doi: 10.1016/j.ghir.2021.101392.