

ORIGINAL

Training competencies in dysmorphology: learning needs for professionals involved in clinical genetics

Competencias formativas en Dismorfología: necesidades de aprendizaje para profesionales relacionados con la Genética Clínica

Estela Morales Peralta¹  , Damarys García Gomez¹  , Daniel Quintana Hernández²  , Rosaralis Arrieta García³  , Miladys Orraca Castillo⁴  , Roberto Lardoyt Ferrer⁵  

¹Centro Nacional de Genética Médica. La Habana, Cuba.

²Centro Provincial de Genética de Mayabeque. Mayabeque, Cuba.

³Centro Provincial de Genética de Camagüey. Camagüey, Cuba.

⁴Sociedad Cubana para el Desarrollo de la Familia. La Habana, Cuba.

⁵Escola Superior de Saúde Castelo (ESSCA). Luanda, Angola.

Citar como: Morales Peralta E, García Gomez D, Quintana Hernández D, Arrieta García R, Orraca Castillo M, Lardoyt Ferrer R. Training competencies in dysmorphology: learning needs for professionals involved in clinical genetics. South Health and Policy. 2025; 4:166. <https://doi.org/10.56294/shp2025166>

Enviado: 20-09-2024

Revisado: 27-01-2025

Aceptado: 25-06-2025

Publicado: 26-06-2025

Editor: Dr. Telmo Raúl Aveiro-Róbaló 

Autor para la correspondencia: Estela Morales Peralta 

ABSTRACT

Introduction: recent advances in molecular genetics and the use of artificial intelligence require professionals whose work is related to clinical genetics to have a basic knowledge of dysmorphology. It is therefore necessary to design a teaching strategy to improve their professional performance.

Objective: to identify learning needs in dysmorphology for professions related to clinical genetics.

Method: a descriptive cross-sectional observational study was conducted on a non-probabilistic accidental sample of 80 professionals who attended the face-to-face conference “Dysmorphology: current challenges” and who were willing to respond to an anonymous printed questionnaire. Descriptive statistical methods were used to process the data.

Results: the average age of those who responded to the questionnaire was 46,83, the majority were female (92,5 %), predominantly doctors (48,75 %), with an average of 23 years of professional experience. 51,25 % were in teaching positions and 52,5 % were scientists. Most attendees were satisfied with the conference, and the majority of proposals for postgraduate activities to be carried out during the course (63,3 %) included the use of technology for diagnosis (100 %) and the use of nomenclature in dysmorphology (95,5 %).

Conclusion: the handling of nomenclature in semiology and the application of technology for diagnosis were identified as learning needs.

Keywords: Distance Education; Satisfaction; Prevention; Congenital Defect; Phenotype.

RESUMEN

Introducción: los recientes progresos en Genética Molecular, y el uso de la inteligencia artificial, requieren que los profesionales cuya labor sea afín a la Genética Clínica tengan conocimiento sobre fundamentos en Dismorfología, por ello se precisa diseñar una estrategia docente, a fin de incrementar en ellos su desempeño profesional.

Objetivo: identificar las necesidades de aprendizaje en Dismorfología para profesiones cuya labor sea afín a la Genética Clínica.

Método: se realizó un estudio observacional descriptivo transversal en una muestra no probabilística

accidental de 80 profesionales que asistieron a la conferencia presencial “Dismorfología retos actuales”, que estuvieron dispuestos a responder a un cuestionario impreso y anónimo. Se emplearon métodos de estadística descriptiva para el procesamiento de los datos.

Resultados: la media de la edad de los que respondieron el cuestionario fue de 46,83, en su mayoría fueron del sexo femenino (92,5 %), predominaron los médicos (48,75 %), y con la media de experiencia profesional de 23 años. El 51,25 % tenían categoría docente y el 52,5 % científica. La mayoría de los asistentes quedaron satisfechos con la conferencia y predominó entre las propuestas de actividades de posgrado a realizar el curso (63,3 %), y que su contenido incluyera fundamentalmente el uso de la tecnología para el diagnóstico (100 %), y el manejo de la nomenclatura en Dismorfología (95,5 %).

Conclusión: se identificó como necesidades de aprendizaje el manejo de la nomenclatura en semiología, así como la aplicación de la tecnología para el diagnóstico.

Palabras clave: Educación a Distancia; Satisfacción; Prevención; Defecto Congénito; Fenotipo.

INTRODUCCIÓN

La Dismorfología es un campo de estudio emergente en Genética Clínica. Aborda el análisis semiológico y nosológico de los defectos congénitos, en el que resulta esencial la recogida de la información a través del interrogatorio y el examen físico, este último con especial atención a las alteraciones del crecimiento desproporcionado de una región con respecto a otra, debido una morfogénesis globalmente alterada, también conocidas como signos dismórficos.^(1,2,3)

Los recientes progresos en Genética Molecular, y el uso de la inteligencia artificial, han incrementado la comprensión del significado de los signos dismórficos, a partir de los cuales se pueden desplegar las investigaciones necesarias para concluir un diagnóstico certero, que permita desplegar medidas preventivas basadas en el Asesoramiento Genético.^(4,5,6)

Uno de los problemas que dificultan la aplicación de estos avances tecnológicos, es que los profesionales cuya labor es afín a la Genética Clínica, y que conforman el equipo de estudio trans e interdisciplinario en la atención de los pacientes con defectos congénitos, no tienen conocimientos suficientes sobre la identificación de los aspectos semiológicos genéticos, y en especial la identificación de los signos dismórficos; lo que genera una falta de motivación en su interacción con los servicios de Genética Clínica, y a la larga un incorrecto uso de la tecnología. Es por ello necesario diseñar una estrategia docente, a fin de incrementar en ellos su desempeño profesional.^(7,8)

Al tener la educación del posgrado como propósito contribuir a la formación permanente y la actualización sistemática de los graduados universitarios, a través de la formación continua y el perfeccionamiento de sus conocimientos;⁽⁹⁾ se realiza esta investigación con el objetivo de identificar las necesidades de aprendizaje en Dismorfología para profesiones cuya labor sea afín a la Genética Clínica.

MÉTODO

Se realizó un estudio observacional descriptivo transversal, a los asistentes a la conferencia presencial “Dismorfología retos actuales”, que se ofreció por el mismo ponente en tres eventos:

1. I Jornada de enfermedades raras de Mayabeque 2024
2. VIII Taller Internacional de enfermedades raras Cienfuegos 2024
3. Diabetes 2024

Los contenidos de esta conferencia incluyeron:

- Fundamentos de Genética Médica
- Aspectos generales sobre Dismorfología
- Retos actuales impuestos por la tecnología.

Fue estudiada una muestra no probabilística accidental de 80 profesionales inscritos en estos eventos, que estuvieron dispuestos a responder a un cuestionario impreso y anónimo, previamente validado por uno los autores de esta investigación y discretamente modificado, de acuerdo a las particularidades de este estudio, al añadirse una pregunta abierta final.⁽¹⁰⁾

El instrumento consta de 12 preguntas, de ellas 6 cerradas, en una de ellas se aplicó la escala Likert de opción múltiple. Entre las preguntas abiertas se incluyó una relativa a la recomendación que propondría en nuevas actividades docentes sobre Dismorfología (ver Anexo 1). En ese instrumento se tuvieron en cuenta variables epidemiológicas y geográficas conformadas por el sexo (masculino y femenino); edad; provincia de residencia. Todas categorizadas como cualitativas nominales, excepto la edad que se consideró cuantitativa.

Fueron incluidas variables académicas: Grado científico / categoría académica (Doctor en Ciencias, Máster en Ciencias y los que no tienen); la profesión (Lic. Enfermería, médico, otras profesiones): ambas variables cualitativas nominales politómicas, categoría docente (instructor, asistente, auxiliar, titular), categoría científica (Aspirante a investigador, Investigador Agregado, Investigador Auxiliar e Investigador Titular); ambas categorizadas como cualitativas ordinal. Por último, se tuvo en cuenta los años de trabajo (0-20, 21-40, más de 40 años). Esta última definida como cuantitativa discreta.

El nivel de satisfacción se definió como una variable tipo Likert en las siguientes categorías: Muy satisfactorio, satisfactorio, más satisfactorio que insatisfactorio, ni satisfactorio y ni insatisfactorio (o indeciso), más insatisfactorio que satisfactorio y muy insatisfactorio.

Adicionalmente se hizo un análisis del contenido de las respuestas correspondientes a pregunta abierta sobre la recomendación que proponían para una actividad de posgrado sobre esta disciplina, a fin de identificar las motivaciones, las que se clasificaron en: tipo de actividad de posgrado propuesta y contenido en que se interesa obtener más información; y en todos los casos se tuvo en cuenta su profesión.

Técnicas de Procesamiento de la información

Se aplicó el paquete estadístico *Statistical Package of Socials of Science (SPSS)*, en su versión 29,0 para la confección de la base de datos y su adecuado procesamiento estadístico

Métodos estadísticos

Se empleó el porcentaje y la frecuencia absoluta para variables cualitativas ordinales y cualitativas nominales, en el caso de las cuantitativas se halló la media y la desviación estándar.

Consideraciones Éticas

Los resultados de esta investigación pertenecen a un proyecto que fue discutido y aprobado por el Consejo Científico y Comité Ética del Centro Nacional de Genética Médica. Se elaboró un acta de consentimiento informado con el objetivo de respetar la autonomía de los asistentes a las conferencias de participar en la investigación. Se mantuvo confidencialidad de la información obtenida en la aplicación de los cuestionarios realizados a lo largo de la investigación.

RESULTADOS

De los 80 asistentes a los distintos eventos que respondieron el cuestionario, 74 eran del sexo femenino (92,5 %). La media de la edad fue 46,83 años, con una desviación estándar de 11,74. La media de los años de experiencia de trabajo profesional fue de 23 años, con una desviación estándar de 12. Del total de los 80 encuestados 38 (47, 5 %) fueron de Cienfuegos, 28 (35 %) de Mayabeque, 12 (15 %) de la Habana, los dos restantes eran de Matanzas y Holguín (1,3 %, cada provincia).

En relación a la profesión 39 fueron médicos, 10 licenciados en enfermería y el resto tenían otras profesiones; 42 habían alcanzado categoría científica (Máster en Ciencias 46,3 %, Doctores en ciencia 3,8 % y con ambas 2,5 %). El 51,25 % habían obtenido alguna categoría docente: seis eran instructores (7,6 %), 20 asistentes (25 %), 11 Profesores auxiliares (13,75 %) y cuatro titulares (5 %). Del total 19 tenía categoría científica, de ellos dos eran aspirante a investigador (2,5 %), 12 Investigadores Agregados (15,1 %), dos auxiliares (2,5 %) y tres titulares (3,8 %).

La evaluación de la conferencia por los asistentes fue satisfactoria independientemente de la profesión, del grado científico y/o académico, y la categoría científica. Sin embargo, según la profesión la evaluación otorgada por otros profesionales estuvo en la franja de la indecisión, (ni satisfactorio, ni insatisfactorio). Este mismo resultado se obtuvo para los que ostentaban la categoría docente de asistente.

Las respuestas a las sugerencias para realizar nuevas actividades docentes sobre Dismorfología fueron respondidas por 22 de los 80 encuestados, de ellos 19 eran médicos, una licenciada en enfermería y dos de otras profesiones.

Las proposiciones que realizaron en relación al tipo de actividad docente de posgrado a efectuar fue cursos: 63,63 %, diplomado: 9,09 % y maestría: 27,27 %

Los temas de interés que propusieron fueran abordados en esas actividades incluyeron: Uso de la tecnología para el diagnóstico (100 %), manejo de la nomenclatura en Dismorfología (95,45 %) y Aspectos Básicos de Genética: (27,27 %).

DISCUSIÓN

Las enfermedades de causa genética son de baja frecuencia y requieren para su diagnóstico y manejo el concurso de un colectivo de profesionales de diversas disciplinas que integren sus conocimientos en un trabajo en equipo para lograr un objetivo común.^(11,12)

En esta investigación se aplican los principios vigentes de la pedagogía actual, que incluyen la búsqueda

de las necesidades de aprendizaje a través de la exploración individual, como eje del diseño curricular de la superación de posgrado.⁽¹³⁾

La mayoría de los encuestados fueron del sexo femenino, lo que se corresponde con la composición de los profesionales de la salud.⁽¹⁴⁾ La edad, así como los años de práctica laboral reflejan que los que asisten a estos eventos mayormente se corresponde a profesionales de cierta experiencia, con interés de intercambio académico. No obstante, también existe un grupo de menor de jóvenes que tienen interés científico.

Las tres provincias más representadas (Mayabeque, Cienfuegos y la Habana) se corresponde a los sitios donde se efectuaron los eventos referidos, las cantidades en cada uno de ellos está en relación a los asistentes a estos eventos. A su vez mayormente los que asistieron fueron médicos y Licenciados en Enfermería, esto se corresponde a la mayoría de los graduados universitarios del Sistema Nacional de Salud.⁽¹⁴⁾ La proporción de los participantes con categoría docente y grado científico fue mayor que los que presentaron categoría científica, pues esta se trata de una calificación superior.

En relación al nivel de satisfacción, la indecisión reflejada por otros profesionales (que no eran médicos ni licenciados en enfermería) puede estar relacionada a su falta de motivación derivada de su desconocimiento sobre aspectos básicos no solo de Dismorfología; sino incluso de Semiología básica; sin embargo, esos mismos individuos colaboraron respondiendo la última pregunta, lo que demuestra que comprendieron la importancia que tiene el dominio de la práctica del examen físico, con la búsqueda intencionada de signos dismórficos, y el conocimiento de la nomenclatura actual para designarlos.—

El examen físico dismorfológico es esencial para caracterizar las variantes morfológicas, como resultado de este se requiere del registro de la descripción clínica precisa, con el uso de los términos unificados para poder realizar el análisis que conlleve al éxito del proceso de diagnóstico, por lo que es necesaria aplicación de la nomenclatura estandarizada en Dismorfología, incluida en el HPO (siglas del inglés *Human Phenotype Ontology*), ontología principal que integra todas las anomalías fenotípicas descritas, lo cual es imprescindible para tomar decisiones relativas al uso de la tecnología.^(15,16)

La proposición de cursos como actividad de superación profesional se corresponde a las necesidades de aprendizaje percibidas por los encuestados y son suficientes para los fines que se necesitan;⁽¹⁷⁾ el hecho de que se mencionaran las maestrías, relativas a la formación profesional de postgrado, es posible esté relacionado al grupo de egresados en Cuba de las de Genética Médica y Asesoramiento Genético.⁽¹⁸⁾

Los resultados presentados son los parciales correspondientes a una investigación en curso, con ellos se impone el diseño de actividades de posgrado, fundamentalmente de superación profesional correspondiente a cursos que debe partir de una versión que debe ser sometida a criterio de expertos

Limitaciones de esta investigación

No existió una representatividad de todas las provincias del país dado el tipo y alcance que tenían los eventos donde se ofreció la conferencia y se aplicó el cuestionario.

CONCLUSIÓN

Se identificó como necesidades de aprendizaje el manejo de la nomenclatura en semiología, así como la aplicación de la tecnología para el diagnóstico.

REFERENCIAS

1. Solomon BD, Adam MP, Fong CT, Girisha KM, Hall JG, Hurst ACE, et al. Perspectives on the future of dysmorphology. *Am J Med Genet A* [Internet]. marzo de 2023 [citado 17 de febrero de 2024];191(3):659-71. Disponible en: <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.63060>
2. Aase J. *Diagnostic dysmorphology*. New Mexico: Plenum Publishing Press; 1990. 258 p.
3. Corona Rivera JR, Perez Molina Jj, Bobadilla Morales L, Barajas Barajas LO, Panduro Baron JG. *Dismorfología. Introducción al estudio de las anomalías congénitas*. Ediciones de la Noche. Guadalajara, Jalisco, Mexico; 2007. 203 p.
4. Basel D. Dysmorphology in a Genomic Era. *Clinics in Perinatology* [Internet]. 1 de marzo de 2020 [citado 17 de febrero de 2024];47(1):15-23. Disponible en: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0095510819301393>
5. Battaglia A, Carey JC. Reflections on observing faces in art. *American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics* [Internet]. 1 de junio de 2021 [citado 18 de agosto de 2021];187(2):144-7. Disponible en: <https://doi.org/10.1002/ajmg.c.31912>

6. Bhat M. The human face: genes, embryological development and dysmorphology. *Int J Dev Biol* [Internet]. 2020 [citado 17 de febrero de 2024];64(4-5-6):383-91. Disponible en: <https://doi.org/10.1387/ijdb.190312mb>
7. Morales-Peralta E, Álvarez FMA, Lardoeyt FR. Estrategia didáctica para incrementar el conocimiento del método clínico en genética. *Salud CienciaTec* [Internet]. 2022 [citado 17 de febrero de 2024];2(1). Disponible en: <https://doi.org/10.56294/saludcyt202255>
8. Ganske I, Khoshbin S, Katz JT. Teaching healthcare professionals to see. *American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics* [Internet]. 1 de junio de 2021 [citado 18 de agosto de 2021];187(2):130-3. Disponible en: <https://doi.org/10.1002/ajmg.c.31907>
9. Ministerio de la Educación Superior (2019). Reglamento de la Educación de Posgrado de la República de Cuba. Resolución No. 140/2019. MES: La Habana, Cuba [Internet]. 2025 [citado 2 de junio de 2025]. Disponible en: https://www.gacetaoficial.gob.cu/sites/default/files/goc-2019-o65_0.pdf
10. Lardoeyt Ferrer R, Rubén Herrera Masó J. Índice de satisfacción de profesionales con la formación científica metodológica en una institución académica de Cuba. *Rev Esp Edu Med* [Internet]. 17 de abril de 2023 [citado 19 de febrero de 2024];4(1). Disponible en: <https://revistas.um.es/edumed/article/view/559701>
11. McKusick-Nathans Institute of Genetic Medicine, Johns Hopkins University (Baltimore, MD). Online Mendelian Inheritance in Man, OMIM® [Internet]. 6/2352023 [citado 22 de enero de 2025]. Disponible en: <https://omim.org/>
12. Pizarro Aguilar R. Los Equipos Interdisciplinarios. La necesidad del trabajo interdisciplinario en las instituciones de Seguridad Social en Costa Rica [Internet] [Tesis de Licenciatura en Trabajo Social]. [San Jose]: Universidad del Istmo de Guatemala; 1983 [citado 17 de junio de 2025]. Disponible en: <http://www.binass.sa.cr/bibliotecas/bhp/cupula/v8n17/art3.pdf>
13. Salas Perea RS. La identificación de necesidades de aprendizaje. *Educ Med Super* [Internet]. 2003 [citado 16 de junio de 2025];17:25-38. Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0864-21412003000100003&lng=es&nrm=iso
14. Ministerio de Salud Pública de la República de Cuba, Dirección de Registros Médicos y Estadísticas de Salud. Anuario estadístico de salud [Internet]. 2024 [citado 16 de junio de 2025]. Disponible en: <https://www.paho.org/sites/default/files/2025-02/anuario-estadistico-salud-2023-ed-2024.pdf>
15. Gargano MA, Matentzoglou N, Coleman B, Addo-Lartey EB, Anagnostopoulos AV, Anderton J, et al. The Human Phenotype Ontology in 2024: phenotypes around the world. *Nucleic Acids Research* [Internet]. 11 de noviembre de 2023 [citado 22 de noviembre de 2023];gkad1005. Disponible en: <https://doi.org/10.1093/nar/gkad1005>
16. Biesecker L, Aase J, Clericuzio C, Gurrieri F, Temple I, Toriello H. Elements of morphology: Standard terminology for the hands and feet. *Am J Med Genet A* [Internet]. 2009 [citado 22 de enero de 2024];149A(1):93-127. Disponible en: <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.32596>
17. Ministerio de educación superior. Manual de gestión de postgrado. INSTRUCCIÓN No. 01/2020.
18. Rojas Betancourt IA, Lantigua Cruz PA. Sistematización de experiencias sobre el asesoramiento genético en Cuba. *Rev Cubana Salud Pública* [Internet]. 22 de octubre de 2024 [citado 2 de junio de 2025];50(0). Disponible en: <https://revsaludpublica.sld.cu/index.php/spu/article/view/15632>

FINANCIACIÓN

Ninguna.

CONFLICTO DE INTERESES

Los autores declaran no tener conflictos de intereses.

CONTRIBUCIÓN DE AUTORÍA

Conceptualización: Estela Morales Peralta, Damaris García Gomez.

Curación de datos: Estela Morales Peralta, Roberto Lardoeyt Ferrer.

Análisis formal: Estela Morales Peralta, Roberto Lardoeyt Ferrer.

Investigación: Estela Morales Peralta, Damarys García Gomez, Daniel Quintana Hernández, Rosaralis Arrieta García, Miladys Orraca Castillo.

Metodología: Estela Morales Peralta; Roberto Lardoeyt Ferrer.

Administración del proyecto: Estela Morales Peralta.

Recursos: Damarys García Gomez.

Software: Estela Morales Peralta.

Supervisión: Damarys García Gomez.

Validación: Estela Morales Peralta.

Visualización: Estela Morales Peralta, Daniel Quintana Hernández, Rosaralis Arrieta García, Miladys Orraca Castillo.

Redacción del borrador original: Estela Morales Peralta.

Redacción revisión y edición: Estela Morales Peralta, Damarys García Gomez.

MATERIAL SUPLEMENTARIO

Deseamos su colaboración de llenar este cuestionario con el objetivo de conocer el índice de satisfacción global, la fortalezas y debilidades para tenerlos en cuenta en similares experiencias. Agradecemos su sinceridad y muchas gracias por su colaboración.

SEXO	M		F		Edad en años: _____	Años de trabajo _____	PROVINCIA _____		
Médico SI ___ NO _____ Si otra profesión, especificar: _____									
MÁSTER EN CIENCIAS	SI		NO		Dr EN CIENCIAS	SI		NO	
CATEGORÍA DOCENTE SI SI NO Si tiene, especificar: _____									
Categoría Investigativa SI SI NO Si tiene, especificar: _____									
QUÉ NIVEL DE SATISFACCIÓN UD TIENE EN RELACIÓN A LA CONFERENCIA									
Muy satisfecho									
Más satisfecho que insatisfecho									
Neutral									
Más insatisfecho que satisfecho									
Muy insatisfecho									
No concluyente									
Proponer alguna sugerencia para realizar nuevas actividades docentes sobre Dismorfología:									