



UNIVERSIDAD
COMPLUTENSE
MADRID

Proyecto de Innovación

Convocatoria 2017/2018

Nº de proyecto: 98

Título del proyecto: Diseño de herramientas para el aprendizaje activo de la Genética Humana y su aplicación en la Medicina del siglo XXI

Nombre del responsable del proyecto: Rosa Sacedón Ayuso

Centro: Facultad de Medicina

Departamento: Biología Celular

1. Objetivos propuestos en la presentación del proyecto

En conjunto, nuestro grupo de trabajo pretende promover y facilitar la aplicación de los avances de la Genética en la Práctica Clínica. El proyecto que propusimos el curso pasado tenía como objetivos generales identificar las necesidades formativas en Genética del clínico durante su actividad asistencial y las estrategias docentes que el alumno percibe como las más adecuadas para la enseñanza de la Genética aplicada a la Medicina. Esta información nos serviría para así poder elaborar material docente eficaz para el aprendizaje de esta materia. El proyecto, además, pretendía tener una proyección futura. Gracias a la información recopilada y al material diseñado podremos ajustar mejor los contenidos de nuestras clases de Grado y elaborar cursos de actualización adecuados.

A partir de este objetivo general nos organizamos el trabajo dividiéndolo en dos objetivos concretos. En primer lugar, nos planteamos realizar dos encuestas. La primera estaría dirigida a los médicos en activo, MIR o personal estatutario. En ella queríamos incluir preguntas muy concretas que nos permitieran valorar si los profesionales en activo proyectan en su práctica clínica los avances y los conocimientos que la Genética podría aportarles y si el nivel de aplicación de éstos estaría asociado a sus conocimientos o a los medios que disponen. Además, queríamos saber si perciben que sería conveniente actualizar su formación y/o sus posibilidades reales para aplicar la Genética a su labor asistencial, es decir, su accesibilidad a, por ejemplo, recursos diagnósticos o terapias moleculares. Las encuestas tenían que estar diseñadas para asegurar el anonimato de los encuestados pero, al mismo tiempo, recopilar información útil a la hora de interpretar los resultados. Sería imprescindible saber, entre otros, la especialidad del facultativo, el nivel del centro en el que trabaja, o aspectos generales sobre cuándo o dónde estudió Medicina. Esperábamos alcanzar unas 200 encuestas.

La segunda de las encuestas tendría como objetivo recopilar información procedente de los propios estudiantes. Queremos mejorar nuestra docencia de la Genética en Medicina, hacer las clases más atractivas, más útiles y, además, preparar material docente que sea eficaz. Nuestra labor docente debe adecuarse a una generación nacida en el año 2000. Tenemos que ser capaces de captar su atención para conseguir no solo un aprendizaje de larga duración, sino que identifiquen la importancia de seguir aprendiendo, actualizando sus conocimientos y darles los recursos para ello. Decidimos que preguntar directamente a los estudiantes de Medicina qué era, dentro de nuestras posibilidades, lo que les parecía lo más adecuado.

El segundo de los objetivos concretos del trabajo fue la elaboración de material docente dirigido a facilitar el aprendizaje de tanto aspectos básicos de la Genética como su aplicación en el contexto de la práctica clínica. Partíamos de la ventaja de que nuestro equipo de trabajo incluye

profesionales con una larga experiencia docente y clínica de diferentes especialidades. Sabíamos que era importante promover un aprendizaje activo ya que perdura más en el tiempo y favorece la adquisición de competencias transversales y en Medicina el aprendizaje por casos está demostrado ser el más adecuado para la adquisición de habilidades asistenciales. Nos parecía, además, de especial relevancia preparar material que promoviera un conocimiento práctico de los métodos de diagnóstico genético: la comprensión de las aplicaciones específicas de cada uno de los tipos de estudios genéticos, empleo de bases de datos, interpretación de los resultados, y elaboración/comprensión de los informes asociados.

2.- Objetivos alcanzados.

Objetivo 1a.- Encuesta sobre necesidades formativas en Genética de los médicos en activo. A pesar de los problemas encontrados con la difusión de la encuesta diseñada para la consecución de este objetivo (**Anexo 1a**), se obtuvieron 90 respuestas de médicos de diferentes especialidades. Los resultados obtenidos y las conclusiones alcanzadas pueden consultarse en extenso en el **Anexo 1b**. Aunque volveremos a realizar la encuesta con una mayor difusión, los resultados obtenidos hasta ahora son sumamente interesantes y dejan claro dos puntos: el 52% de los encuestados percibe como escasa la formación en Genética que ha recibido durante su carrera y lo que es peor, el 76% considera que la recibida durante su residencia es/fue insuficiente para llevar a cabo su labor asistencial. Aunque estos números mejoran ligeramente en la generación más reciente, los MIR (42% y 64%), está claro que se deben tomar medidas en nuestro sistema educativo en Grado y MIR. Es remarcable que, dentro del personal estatutario, aunque conoce aspectos básicos y clásicos de la Genética, un 50% percibe que no se ve capacitado para identificar una patología genética dentro de su especialidad. La situación con respecto a sus conocimientos relativos a las pruebas genéticas es también crítica, no solo en relación a sus aplicaciones y limitaciones, sino con respecto a algo más importante: su rendimiento diagnóstico. Está claro que esto puede reflejar que dependiendo de la especialidad hay métodos más adecuados o la reciente incorporación a la Medicina de muchas de estas metodologías, de hecho, el cariotipo clásico es la más conocida frente a técnicas más modernas como el array CGH, MLPA o NGS. Curiosamente, se observa una cierta asociación entre los que usan una prueba genética y los que la conocen (¿causa o consecuencia?). Finalmente, cuando consultamos sobre las necesidades formativas, es obvio la necesidad de ofertar cursos de actualización/formación en Genética para MIR y personal estatutario (Ver última figura del anexo 1b). De hecho, el 80% de los encuestados cree que en un futuro necesitará manejar pruebas genéticas y el 88% que los avances de la Genética facilitarán/mejorarán su labor asistencial. Esperamos que los resultados de esta encuesta, mejorados con un incremento en el número de encuestados, sirva para despertar el interés institucional necesario para que los facultativos tengan la opción de formarse y actualizarse adecuadamente el Genética Clínica lo que indudablemente repercutirá en la mejora de la salud del ciudadano.

Objetivo 1b.- Encuesta a los alumnos de Medicina sobre aspectos docentes de la Genética. La encuesta diseñada por el equipo (**Anexo 2a**) se difundió a estudiantes de toda España obteniéndose 143 encuestas. Los resultados obtenidos y las conclusiones alcanzadas pueden consultarse en el **Anexo 2b**. A partir de los resultados obtenidos se pueden identificar contenidos de Genética cuya importancia no ha sido correctamente transmitida a los estudiantes, aspectos a los que se dedica en la actualidad un tiempo excesivo o bien insuficiente. Se observa cierta concordancia entre puntos en los que los MIR perciben carencias formativas durante el grado. Interesantemente, el 63% de los encuestados considera importante una asignatura durante los últimos cursos, cosa que en nuestra Facultad no existe. También identificamos aspectos que pueden mejorar nuestra

docencia, como qué es lo que favorece que los estudiantes asistan a clase, aprendan los contenidos y qué estrategias de evaluación son las vistas como las más adecuadas.

Objetivo 2a.- Preparación de material docente para la mejora del aprendizaje de la Genética básica

El equipo de docentes de Genética básica hemos diseñado un juego de cartas titulado “*¿Cuál es mi caso?*” (**Anexo 3**) que sirve de plataforma para la explicación, basada en casos, de aspectos generales de la Genética Médica y contenidos éticos y de educación en la diversidad. Es adecuado para los estudiantes de Genética Básica y para los de Bachillerato. A tenor de los resultados de las encuestas, llevadas a cabo tras una experiencia piloto con este juego, los estudiantes consideran esta estrategia más eficaz que una clase convencional (**Anexo 3**). Nos planteamos editar el juego y utilizarlo en nuestros grupos docentes de Medicina, actividades de divulgación (Semana de la Ciencia) y formación para el profesorado de secundaria/bachillerato.

Objetivo 2b.- Preparación de material docente para la mejora del aprendizaje de la Genética Clínica

M. Orera ha procedido a la elaboración de una serie de cuestiones prácticas presentadas en forma de problemas que abarcan un amplio abanico de las cuestiones sobre genética clínica y consejo genético a las que podrían enfrentarse los alumnos, en su práctica clínica. Se plantea un caso clínico, real o basado en casos reales, y a continuación se realizan una serie de preguntas sobre su abordaje clínico, respecto a solicitud de pruebas genéticas, interpretación de resultados, transmisión de la información, estudios en familiares, etcétera. Las preguntas han sido diseñadas para que el alumno apique los conocimientos teóricos adquiridos durante las clases teóricas a situaciones reales extraídas de casos reales de las consultas de nuestros hospitales (**Anexo 4a**).

Los especialistas en cardiología infantil (M López y C Medrano), en colaboración con R Sacedón hemos diseñado un juego de 110 cartas, “**KORO**”, con una dinámica similar a “El UNO”, conocido por nuestros alumnos, con objetivos formativos que incluyen desde los aspectos básicos de la genética hasta cuestiones específicas del diagnóstico y tratamiento de las enfermedades cardiológicas con bases genéticas (**Anexo 4b**).

No incluimos en los Anexos los juegos que hemos diseñado por los posibles conflictos de derechos de autor que podrían derivar de su publicación en abierto. Para cualquier detalle o aclaración: rmsacedo@ucm.es

3. Metodología empleada en el proyecto.

Diseño y difusión de la encuesta sobre necesidades formativas en Genética de los médicos en activo. El diseño de esta encuesta (**Ver Anexo 1a**) se llevó a cabo a través del trabajo on line de todo el equipo que se reunió para su puesta en común y discusión del trabajo en dos ocasiones. La experiencia profesional y personal de los MIR y médicos especialistas fue de gran ayuda para identificar los puntos concretos sobre los que se preguntaría a los encuestados. Se valoró que las respuestas no fueran dudosas por lo que la mayor parte de las mismas son Si o NO, De acuerdo o No de acuerdo. Fue esencial la supervisión de la Dra Zuluaga que se aseguró que los resultados reportados fueran compatibles con su posterior análisis. Nos interesaba la opinión de los médicos de familia por lo que incluimos en el equipo a la Dra María José Piñeiro. Aunque se solicitó la colaboración del Ilustre Colegio Oficial de Médicos de Madrid (ICOMEN) para la difusión regional de la encuesta, al no materializarse se utilizaron otras vías. Tras un estudio descriptivo de los resultados se analizó estadísticamente la asociación de hallazgos (p ej: MIR vs personal estatutario, Pediatría vs otras especialidades) usando el programa SPSS 22 aplicándose test Chi-cuadrado o test de Fisher (*, $p < 0,05$; ***, $p < 0,001$)

Diseño y difusión de la encuesta sobre docencia de la Genética en el grado de Medicina. El diseño de esta encuesta se llevó a cabo a través del trabajo on line y durante cuatro reuniones de trabajo de los estudiantes de grado de Medicina del equipo (A Pujol, Z Grazielo y B Rodriguez) y los profesores de Genética básica (E Jiménez, A Fraile y R Sacedón). La participación de los estudiantes facilitó la identificación de los temas a preguntar y las posibles respuestas. A Pujol volcó la encuesta en la plataforma Google, sobre la que se hicieron las correcciones oportunas siguiendo la estrategia y criterios descritos en el apartado anterior, aunque en este caso fueron estudiantes los que valoraron la adecuación de la encuesta. Gracias a la mediación de A Pujol y el Consejo Estatal de Estudiantes de Medicina (CEEM), la encuesta se difundió por toda España. El análisis de la asociación de hallazgos se realizó como en el apartado anterior.

Preparación de material docente para la mejora del aprendizaje de la Genética básica. El juego de cartas fue diseñado por este grupo de profesores participando además M Orera. Su materialización se llevó a cabo artesanalmente dado que **no disponíamos de ninguna subvención**. Con 10 barajas llevamos a cabo dos experiencias piloto. En el primer cuatrimestre con alumnos de bachillerato y en el segundo con estudiantes de Medicina voluntarios. A estos últimos se les realizó después una encuesta (**Anexo 3**).

Preparación de material docente para la mejora del aprendizaje de la Genética Clínica. El diseño de problemas para el aprendizaje por casos lo llevó a cabo el grupo de médicos especialistas coordinados por M Orera (**Anexo 4a**). M López y C Medrano con la colaboración de R Sacedón, diseñaron el juego “KORO”, con unas reglas similares al juego “El UNO” y que se utilizará para el aprendizaje de Genética dentro de la especialidad de Cardiología (**Anexo 4b**). El curso que viene será materializado y puesto en marcha.

4.- Recursos humanos

En la realización del proyecto han colaborado los siguientes miembros del equipo inicial:

Estudiantes de Grado de Medicina de la UCM:

GAZIELLO, ZACHARIE; DNI: X6273015H

PUJOL DE CASTRO, ANTONIO; DNI: 48785291Z

RODRIGUEZ SANCHEZ, BELEN; DNI:51144189D

MIR:

- VIDAL CASSINELLO, NATALIA; DNI: 51118043Z; Sº Oncología Médica HU Clínico San Carlos
- LÓPEZ BLAZQUEZ, MARÍA; DNI: 70815529R; Sº Cardiología Infantil HUGM
- GOMEZ VALLEJO, SANDRA; DNI: 43453833W; Sº Psiquiatría del Niño y del Adolescente HUGM
- LAFUENTE ROMERO, ALVARO; DNI: 51113556N, Sº Cardiología Infantil HGUGM

Médicos especialistas, docentes y profesionales del sector:

- ALVAREZ DE ANDRÉS, SARA; DNI:00826756K, Directora Médica NIMGENETICS
- CALLES BLANCO, ANTONIO; DNI:50874196J; Médico adjunto Sº Oncología Médica HGUGM
- CIGUDOSA GARCÍA, JUAN CRUZ; DNI:16013707A; Director Científico NIMGENETICS
- FERNÁNDEZ JAÉN, ALBERTO; DNI: 50720318M; Jef Unidad de Neurología Infantil, HU Quirón de Madrid
- MEDRANO LOPEZ, CONSTANCIO; DNI: 04579514F; PDI de la UCM (Prof. Asociado), Dpt *****/Jef Sección de Cardiología Infantil del HGUGM
- ORERA CLEMENTE, MARIA ASUNCION; DNI:17141239Y; PDI de la UCM (Prof. Asociado), Sección Departamental Biología Celular, Facultad de Medicina / Responsable de la Unidad de Genética del HGUGM
- PARELLADA REDONDO; MARÍA JOSÉ, DNI:51391673J; Médico adjunto Sº de Psiquiatría del Niño y del Adolescente HGUGM
- PEREZ SEGURA, PEDRO; DNI: 02234893Y; PDI de la UCM (Prof. Asociado), Dpt de Medicina, Facultad de Medicina/ jefe del Sº de Oncología Médica, HU Clínico San Carlos

Profesores de Genética del Grado de Medicina:

- FRAILE RAMOS, ALBERTO; DNI:07861599S; PDI de la UCM (PCDI), Sección Departamental Biología Celular, Facultad de Medicina
- JIMENEZ PEREZ, EVA; DNI: 04183364D; PDI de la UCM (TU), Sección Departamental Biología Celular, Facultad de Medicina
- SACEDON AYUSO, ROSA; DNI: 02531650V; PDI de la UCM (TU), Sección Departamental Biología Celular, Facultad de Medicina (Responsable del Proyecto)

Uno de los miembros del grupo de trabajo inicial finalmente no pudo participar y causó baja en el proyecto (Jorge Gorrín Ramos). Por el contrario, fue necesaria la incorporación al equipo de dos especialistas:

- ZULUAGA ARIAS, MARIA DEL PILAR; DNI: 05351433T; PDI de la UCM (TU), Unidad Departamental de Bioestadística; Facultad de Medicina: aportó sus conocimientos en estadística necesarios para la mejor interpretación y validación de los resultados obtenidos en las encuestas
- PIÑERO ACÍN, MARÍA JOSÉ; DNI: 02246493Z; Especialista en Medicina Familiar y Comunitaria. Jefa de estudios de la Unidad Docente Sur de Madrid

5.- Desarrollo de las actividades

Objetivo 1a.- Encuesta sobre necesidades formativas en Genética de los médicos en activo. La encuesta finalmente consta de 37 preguntas (**Ver Anexo 1a**): 6 preguntas generales de filiación personal, laboral y formativa; 28 preguntas en las que el encuestado autovalora: (i) su nivel de conocimientos generales y de actualización tanto en Genética básica como clínica, dentro de su área de especialidad; (ii) accesibilidad y empleo de pruebas genéticas; (iii) 4 preguntas donde el encuestado valoraba específicamente el nivel de formación en Genética Médica al terminar sus estudios, el recibido durante su residencia y sobre qué aspectos de la Genética necesitaba una actualización. Se tuvo especial cuidado en la protección de la identidad de los encuestados, así no se solicitaba abrir sesión en Google ni se recopilaban direcciones de correo. Además, con los datos de filiación aportados era imposible saber de quién se trataba. Una vez diseñada la encuesta y transcrita en la plataforma Google, los miembros del equipo la llevaron a cabo constatando que el tiempo de realización fuera adecuado y detectando todos los problemas en el manejo informático de las respuestas. Tras corregirlos, se borraron las respuestas y pasamos al proceso de difusión *on line*. Desde un principio nuestro objetivo era conseguir la colaboración del ICOMEM contactando en febrero con la Dra Rovira, Responsable Área Formación y Actividades Médicas que transmitió nuestra solicitud a la junta directiva que a su vez determinó su valoración por el Consejo Científico. Tras tres meses de espera, lamentablemente, el ICOMEM declinó nuestra solicitud alegando problemas con Ley Orgánica de Protección de Datos (15/1999) aunque no se nos explicó cuál era el punto en el que nuestra encuesta incumplía las directrices establecidas en la mencionada ley. A pesar de ello, remitiremos al ICOMEM los resultados obtenidos en la encuesta, tanto en crudo como analizados, para que vean su interés y el anonimato de los encuestados, solicitando que reconsideren su colaboración. Tras la negativa del ICOMEM, difundimos la encuesta solicitando la colaboración de las comisiones docentes de los hospitales UCM, contactos personales y científicos. Además, un miembro de nuestro equipo, Álvaro Lafuente, consiguió su distribución a través de la Sociedad de Formación Pediátrica. Así un 54% de los encuestados son especialistas en Pediatría y áreas afines. Esto nos sugiere que el próximo año deberíamos solicitar la colaboración de otras Sociedades de Formación y Científicas, más sensibles con este tipo de iniciativas.

Los resultados obtenidos son muy amplios, imposibles de resumir en el espacio permitido. Por ello, los hemos incluido en el Anexo 1b. Nuestra intención es continuar este año con este objetivo: incrementar el número de encuestados y así confirmar las conclusiones obtenidas. Basándonos en estas evidencias, nuestro objetivo a largo plazo es incrementar la oferta de cursos de actualización a los médicos en activo, conseguir la inclusión de formación en Genética en el MIR y la inclusión de una asignatura de Genética Clínica en el Grado.

Objetivo 1b.- Encuesta a los alumnos de Medicina sobre aspectos docentes de la Genética. Se llevó a cabo una encuesta que constaba de 20 preguntas (**Ver Anexo 2a**): 2 sobre filiación general, 4 sobre la Genética en el centro de estudios, 4 sobre los contenidos de Genética

(percepción de utilidad futura, tiempo dedicado en clase, dificultad y solapamiento con otras asignaturas), 5 sobre asistencia a clase, 2 sobre aprendizaje y 3 sobre evaluación. Como en la anterior encuesta, se siguieron todos los criterios esenciales para preservar la identidad de los encuestados. Tras volcarse en la plataforma Google y testarse su viabilidad y tiempo de ejecución fue difundida a estudiantes de toda España a través de la lista de distribución de la CEEM.

Se obtuvieron 143 respuestas, el 65% de estudiantes de la UCM probablemente más motivados por los objetivos de la encuesta. Los resultados obtenidos fueron analizados utilizando el programa SSPS. Además, se analizaron específicamente las respuestas de los alumnos UCM dándose especial relevancia a las preguntas 8-11, referentes a los contenidos. También se hizo una estatificación de las respuestas a las preguntas 14 y 15, relacionadas con la asistencia a clase. Así, diferenciamos las opiniones de los alumnos que asisten a más del 80% de las clases de los que asisten con menos frecuencia. Las conclusiones alcanzadas pueden consultarse in extenso en el Anexo 2b. Durante este año pretendemos ampliar el número de encuestas y, además, incorporar a nuestra labor docente algunas de las ideas que surgen de la interpretación de los resultados obtenidos.

Objetivo 2a.- Preparación de material docente para la mejora del aprendizaje de la Genética básica.

Además de querer mejorar de forma continuada el material que preparamos para nuestras clases, donde normalmente seguimos estrategias convencionales, quisimos ir más allá, innovar incorporando estrategias de *gaming*. Por nuestros propios alumnos, sabíamos que en otras asignaturas se estaba utilizando el Kahoot. Sin embargo, nuestra experiencia fue que no motivaba el aprendizaje sino el estudio y solo si el estudiante recibía algún tipo de beneficio evaluador. Por ello, dejamos a un lado esta posibilidad y pensamos en el juego en grupo. Diseñamos un juego de 30 cartas (6 casos, 5 cartas por caso), donde se trataban objetivos formativos de nuestra asignatura con una proyección clínica, aplicada (Ver Anexo 3). Dado que no habíamos recibido ningún apoyo económico, materializamos el juego con nuestros recursos personales y humanos (impresión color y plastificado) y lo pusimos en marcha. Primero, en la Semana de la Ciencia, jugamos con estudiantes de bachillerato. La aceptación fue fantástica. Tras ver que el juego era viable, duplicamos el número de barajas y, de forma voluntaria y reducida, jugamos con nuestros alumnos antes de que los contenidos hubieran sido explicados en una clase convencional. Adjuntamos en el Anexo 3 la encuesta que respondieron nuestros estudiantes y los resultados obtenidos. Al año que viene lo incluiremos dentro de nuestras actividades formativas. Lo cual será todo un reto puesto que cada uno de nuestros grupos tiene alrededor de 100 alumnos. No incluimos en el Anexo el juego por los posibles conflictos de derechos de autor que podrían derivar de su publicación en abierto. Para cualquier detalle o aclaración: rmsacedo@ucm.es

Objetivo 2b.- Preparación de material docente para la mejora del aprendizaje de la Genética Clínica

a) Se prepararon un total de ocho problemas (M. Orera). En siete de ellos el enunciado es un resumen basado en un caso real, seguido de una serie de preguntas cuya respuesta implica conocer y entender una serie de conceptos básicos de genética clínica, la elaboración de un árbol genealógico, conocimiento de las pruebas genéticas disponibles en el momento actual, la consulta de bases de datos genéticas, y/o la interpretación del resultado de un estudio genético. El problema restante se basó en el diagnóstico clínico dismorfológico de un caso, utilizando la herramienta Face2gene. Se trata de un recurso de acceso libre que a través de un programa de reconocimiento facial, partiendo de una fotografía y datos clínicos principales, propone el diagnóstico diferencial de patologías hereditarias.

Estas cuestiones han sido testadas en el curso de Consejo Genético en Medicina, donde se ofrecieron como una actividad voluntaria para subir nota, aunque se hizo saber previamente que en el supuesto de que las respuestas no fueran claras o fueran incorrectas, podría implicar bajada de la nota final. Un 40% de los alumnos participaron en esta actividad, todos los alumnos participantes consiguieron subir nota, en promedio un 77% del máximo posible.

b) Juego "KORO": M López y C Medrano propusieron el diseño de un juego que promoviera el aprendizaje de Cardiogenética. Plantearon 10 casos clínicos distintos de patologías genéticas que afectaban al desarrollo o a la función cardiaca. A partir de ellos, con la colaboración de R Sacedón, se analizaron los objetivos formativos que se querían potenciar con este material (ver Anexo 4b). Se decidió crear un juego de 110 tarjetas, más viable que otro tipo de juegos para su materialización dado que no teníamos presupuesto concedido. Las tarjetas se dividen en diferentes categorías (colores): síntomas, pruebas complementarias, pruebas genéticas, términos genéticos, árboles genealógicos, repercusión familiar/reproductiva, tratamientos y categorías de patologías cardíacas. Las reglas del juego son parecidas a las de "El UNO" pero aquí los jugadores que conocen la posible relación clínica o conceptual entre los contenidos de las tarjetas, tienen más posibilidades de ganar (Ver Anexo4b). El curso que viene probaremos su eficacia formativa. No incluimos en el Anexo el juego por los posibles conflictos de derechos de autor que podrían derivar de su publicación en abierto. Para cualquier detalle o aclaración: rmsacedo@ucm.es o lopezblazquezmaria@gmail.com.

6. Anexos

ANEXO 1. EVALUACIÓN DE LAS NECESIDADES FORMATIVAS EN GENÉTICA DE LOS MÉDICOS EN ACTIVO

- Anexo 1a. Encuesta sobre necesidades formativas en Genética de los médicos en activo.
- Anexo 1b. Resultados de la encuesta sobre necesidades formativas en Genética de los médicos en activo: Análisis y conclusiones.

ANEXO 2.- ASPECTOS DOCENTES DE LA GENÉTICA: PERCEPCIÓN DE LOS ESTUDIANTES

- Anexo 2a. Encuesta a los alumnos de Medicina sobre aspectos docentes de la Genética.
- Anexo 2b. Resultados de la encuesta a los alumnos de Medicina sobre aspectos docentes de la Genética: Análisis y conclusiones.

ANEXO 3.- MATERIAL DOCENTE PARA EL APRENDIZAJE DE LA GENÉTICA BÁSICA CON UNA PROYECCIÓN CLÍNICA

- Anexo 3.-¿Cuál es mi caso? Un juego para aprender Genética.

ANEXO 4.- MATERIAL DOCENTE PARA EL APRENDIZAJE DE GENÉTICA CLÍNICA

- Anexo 4a. Problemas sobre aspectos de la genética clínica que se pueden plantear en el contexto de una consulta médica.

- Anexo 4b. Koro: Una estrategia innovadora para aprender Cardiología y Genética.

IDENTIFICACIÓN DE NECESIDADES FORMATIVAS EN GENÉTICA DEL MÉDICO EN ACTIVO

Somos un grupo formado por MIR, médicos especialistas, profesores de Genética y estudiantes de Medicina que estamos trabajando con el objetivo de facilitar el aprendizaje de la Genética aplicada en un contexto clínico (Proyecto 98 Innova-Docencia 2017-18 UCM). Puedes saber más de nosotros en nuestra web (www.geneticaparamedicos.org).

Para poder identificar las necesidades formativas en Genética del médico en activo NECESITAMOS TU PARTICIPACIÓN rellenando esta encuesta. Queremos trabajar para crear materiales y cursos, dentro de la UNIVERSIDAD PÚBLICA, que den respuesta a estas necesidades. Facilitar la incorporación de los avances en Genética a la práctica asistencial.

Completar esta encuesta no te llevará más de 5 minutos. Su diseño garantiza el anonimato tanto del encuestado como de su centro de trabajo. Las conclusiones alcanzadas serán públicas y accesibles a través de nuestra web.

*Obligatorio

Pasa a la pregunta 1.

DATOS GENERALES DE FILIACIÓN

1.

SEXO

Marca solo un óvalo.

- VARÓN
 MUJER

2.

Nivel asistencial de mi centro de trabajo *

Marca solo un óvalo.

- Primer nivel (Atención primaria/Centro de Salud)
 Segundo Nivel (Centros de Especialidades y Hospitales de Área)
 Tercer nivel (Hospital de Referencia)

3.

Mi labor asistencial la llevo a cabo como

Marca solo un óvalo.

- MIR
 Personal estatutario

4. Especialidad en la que desarrollo mi labor asistencial *

Marca solo un óvalo.

- Alergología
- Análisis Clínicos
- Anatomía patológica
- Anestesiología y reanimación
- Angiología y cirugía vascular
- Aparato Digestivo
- Bioquímica Clínica
- Cardiología
- Cirugía Cardiovascular
- Cirugía General y del Aparato Digestivo
- Cirugía Oral y Maxilofacial
- Cirugía Ortopédica y Traumatología
- Cirugía Pediátrica
- Cirugía Plástica Estética y Reparadora
- Cirugía Torácica
- Dermatología Médico Quirúrgica y Venereología
- Endocrinología y Nutrición
- Farmacología Clínica
- Geriatria
- Hematología y Hemoterapia
- Inmunología
- Medicina del Trabajo
- Medicina Familiar y Comunitaria
- Medicina Física y Rehabilitación
- Medicina Intensiva
- Medicina Interna
- Medicina Nuclear
- Medicina Preventiva y Salud Pública
- Microbiología y Parasitología
- Nefrología
- Neumología
- Neurocirugía
- Neurofisiología Clínica
- Neurología
- Obstetricia y Ginecología
- Oftalmología
- Oncología Médica
- Oncología Radioterápica
- Otorrinolaringología
- Pediatría y Áreas Específicas
- Psiquiatría

- Radiodiagnóstico
- Reumatología
- Urología
- Otra

5. Facultad en la que cursé mis estudios de Medicina

Marca solo un óvalo.

- UAB Universitat Autònoma de Barcelona
- UAH Universidad de Alcalá de Henares
- UAM Universidad Autónoma de Madrid
- UAX Universidad Alfonso X el Sabio
- UB - Bellvitge Universitat de Barcelona, Campus de Bellvitge
- UB - Clinic Universitat de Barcelona, Campus del Clínic
- UC Universidad de Cantabria
- UCA Universidad de Cádiz
- UCAM Universidad Católica de Murcia
- UCEU-CH Universidad CEU Cardenal Herrera
- UCEU-SP Universidad CEU San Pablo
- UCLM-AB Universidad de Castilla La Mancha, Campus de Albacete
- UCLM-CR Universidad de Castilla La Mancha, Campus de Ciudad Real
- UCM Universidad Complutense de Madrid
- UCo Universidad de Córdoba
- UCV Universidad Católica de Valencia
- UdG Universitat de Girona
- UdL Universitat de Lleida
- UEx Universidad de Extremadura
- UEM Universidad Europea de Madrid
- UFV Universidad Francisco de Vitoria
- UGR Universidad de Granada
- UIB Universitat de les Illes Balears
- UIC Universidad Internacional de Catalunya
- UJ IUniversitat Jaume I
- ULL Universidad de la Laguna
- ULPGC Universidad de las Palmas de Gran Canaria
- UMA Universidad de Málaga
- UMH Universidad Miguel Hernández
- UMU Universidad de Murcia
- UNav Universidad de Navarra
- UOv Universidad de Oviedo
- UPF Universitat Pompeu Fabra
- UPV Universidad del País Vasco/ Euskal Herriko Unibertsitatea
- URJC Universidad Rey Juan Carlos
- URV Universitat Rovira i Virgili
- US Universidad de Sevilla
- USal Universidad de Salamanca
- USC Universidad de Santiago de Compostela
- UV Universitat de València
- UVa Universidad de Valladolid

- UVic Universitat de Vic
- UZ Universidad de Zaragoza
- Otra Universidad (fuera o dentro de España)

6. Año en el que terminé mis estudios de Medicina
Marca solo un óvalo.

- 2015-2017
- 2010-2014
- 2005-2009
- 2000-2004
- 1995-1999
- 1990-1994
- Con anterioridad a 1990

LA GENÉTICA EN MI LABOR ASISTENCIAL

7. 1. En mi centro hay una Unidad o Sección de Genética
Marca solo un óvalo.

- Sí
- No, pero tengo un centro de referencia
- No
- No sé

8. 2. La Unidad/Sección de Genética a la que tengo acceso lleva a cabo *
Selecciona todos los que correspondan.

- Asesoramiento genético
- Consulta de Genética
- Laboratorio de Genética
- No sé

9. 4. En el panel de pruebas diagnósticas de mi centro se incluyen pruebas genéticas
Marca solo un óvalo.

- Sí
- No

10. 5. Estoy habituado a solicitar pruebas genéticas durante mi práctica clínica
Marca solo un óvalo.

- Sí
- No

11. 6. Durante mi labor asistencial solicito las siguientes pruebas genéticas

Marca solo un óvalo por fila.

	Si	No
Cariotipo clásico	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
FISH	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
CGH array	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
MLPA (Multiplex ligation-dependent probe amplification)	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Detección de mutaciones puntuales por secuenciación convencional (Factor V Leiden, kRAS...)	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
PCR de ADN bacteriano/viral	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Análisis de polimorfismos (análisis de HLA, optimización/toxicidad de tratamientos...)	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Estudio de paneles de genes para la identificación de mutaciones mediante métodos de secuenciación masiva (NGS)	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Análisis de genoma/exoma completo	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

12. 7. En un futuro creo que necesitaré manejar resultados de pruebas genéticas durante mi práctica clínica

Marca solo un óvalo.

- Si
- No
- No sé

13. 8. Los avances de la Genética creo que facilitarán/mejorarán mi labor asistencial

Marca solo un óvalo.

- Si
- No
- No sé

MIS CONOCIMIENTOS ACTUALES SOBRE GENÉTICA

14. 9. Conozco los principales patrones de herencia (Dominante, recesiva, ligada al X....)

Marca solo un óvalo.

- Sí
- No

15. 10. Sé interpretar (clínicamente) un árbol genealógico

Marca solo un óvalo.

- Sí
- No

16. 11. Comprendo lo que es una variante genética de significado incierto

Marca solo un óvalo.

Sí

No

17.

12. Comprendo las diferencias entre un polimorfismo genético y una mutación/variante patogénica

Marca solo un óvalo.

Sí

No

18.

13. Comprendo lo que es un patrón de herencia multifactorial o compleja

Marca solo un óvalo.

Sí

No

19.

14. Conozco los avances en Genética Médica y su aplicabilidad dentro de mi especialidad médica

Marca solo un óvalo.

Sí

No

20.

15. Me siento capacitado para identificar una patología genética dentro de mi especialidad médica

Marca solo un óvalo.

Sí

No

21.

16. Conozco las diferentes aplicaciones y limitaciones de las siguientes pruebas genéticas *

Marca solo un óvalo por fila.

	Sí	No
Cariotipo clásico	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
FISH	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
MLPA	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
array CGH	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Secuenciación de un gen	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Análisis de panel de mutaciones	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Análisis de paneles de genes	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Secuenciación de genoma/exoma completo	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

22. 17. Conozco la base técnica de las siguientes pruebas genéticas *

Marca solo un óvalo por fila.

	Sí	No
Cariotipo clásico	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
FISH	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
MLPA	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
array CGH	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Estudio de mutaciones por PCR	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Secuenciación mediante el método Sanger	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Secuenciación masiva (NGS, Next generation sequencing)	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

23.

18. Soy capaz de interpretar los informes asociados a una prueba genética

Marca solo un óvalo.

- Sí
 No

24.

19. Comprendo la relevancia de un resultado genético no informativo

Marca solo un óvalo.

- Sí
 No

25.

20. Soy capaz de tomar decisiones clínicas a partir del resultado de una prueba genética

Marca solo un óvalo.

- Sí
 No

26.

21. Me siento capacitado para explicar al paciente o su familia el objetivo de una prueba genética

Marca solo un óvalo.

- Sí
 No

27.

22. Me siento capacitado para explicar al paciente o su familia la base técnica de una prueba genética

Marca solo un óvalo.

- Sí
 No

28.

23. Me siento capacitado para explicar al paciente o su familia los resultados de una prueba genética

Marca solo un óvalo.

- Sí
 No

29. 24. Conozco el coste de las pruebas genéticas más habituales dentro de mi especialidad

Marca solo un óvalo.

Sí

No

30.

25. Conozco el rendimiento diagnóstico de las pruebas genéticas dentro de mi especialidad

Marca solo un óvalo.

Sí

No

31.

26. Conozco la existencia de bases de datos donde puedo consultar información referente a las variantes genéticas y su interpretación dentro de mi especialidad

Marca solo un óvalo.

Sí

No

32.

27. Conozco las implicaciones éticas y/o legales asociadas a un estudio genético

Marca solo un óvalo.

Sí

No

33.

28. Recientemente he consultado bibliografía acerca de aspectos genéticos (etiología, diagnóstico, tratamiento) relacionados con patologías de mi especialidad médica

Marca solo un óvalo.

Sí

No

MIS NECESIDADES FORMATIVAS EN GENÉTICA

34.

29. Al terminar mis estudios de Medicina, mi nivel de formación en Genética Médica fue

Marca solo un óvalo.

Alto

Aceptable

Escaso

Nulo

35.

30. La formación en Genética durante mi residencia es/fue suficiente para desarrollar mi labor asistencial

Marca solo un óvalo.

Si

No

36. 31. Tras terminar mis estudios de Medicina me ha sido necesario formarme en Genética para desarrollar mi labor asistencial

Marca solo un óvalo.

Si

No

37. 32. Creo que necesito formación que me actualice en *

Marca solo un óvalo por fila.

	De acuerdo	En desacuerdo
Los aspectos básicos de la genética	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Las tecnologías de diagnóstico genético y sus aplicaciones generales	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Genética Clínica dentro de mi especialidad médica	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Genómica: aplicaciones en diagnóstico, tratamiento y medicina preventiva	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Aspectos éticos y legales de la Genética en el contexto Médico	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Bases de datos orientadas al diagnóstico y tratamiento de las enfermedades genéticas	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Estoy actualizado en las aplicaciones clínicas de la Genética	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
La Genética no tiene ninguna aplicación dentro de mi especialidad	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

MUCHAS GRACIAS POR TU PARTICIPACION

Con la tecnología de
 Google Forms

Anexo 1b.- Resultados de la encuesta sobre necesidades formativas en Genética de los médicos en activo: Análisis de los resultados y conclusiones.

DATOS GENERALES DE FILIACIÓN

La encuesta fue completada por 90 profesionales de los cuales el 73% fueron mujeres (Figura 1). No hemos hecho ningún análisis comparado entre las respuestas de estos dos colectivos. Creemos que no es nuestro objetivo el análisis de una posible diferencia de género que podría estar causada por muchos motivos diferentes al propio género, ya que el tamaño muestral es pequeño.

La mayor parte de los encuestados llevaban a cabo su labor asistencial en un hospital de referencia (64,5%) frente a los que la realizaban en un centro de especialidades (14%) y centro de atención primaria (21%) (Figura 2).

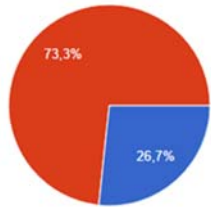
El porcentaje de encuestas realizadas por MIR y personal estatutario es equivalente (Figura 3). Según nuestra opinión son dos poblaciones muy distintas. Los MIR tienen más reciente la finalización de la carrera (planes de estudios más modernos) pero menos experiencia profesional que el personal estatutario. Además, el nivel de actuación formativo es distinto, puesto que se pueden aplicar estrategias específicas durante la residencia a través de las Comisiones Académicas de los Hospitales. Por ello, consideramos interesante hacer un estudio comparativo de los hallazgos en una y otra población, siempre teniendo en cuenta que a veces el tamaño muestral hace que diferencias descriptivas no sean estadísticamente significativas cuando se aplica una Chi-cuadrado. Como se menciona en el informe y para obtener diferencias significativas, se difundirá de nuevo la encuesta para alcanzar un tamaño muestral mayor.

Los años de consecución de los estudios de Medicina se relacionan con el porcentaje MIR/personal estatutario (Figura 4). Debido a la atomización que suponen las franjas temporales, con el número de encuestas que tenemos en estos momentos no podemos hacer estudios de asociación con este parámetro.

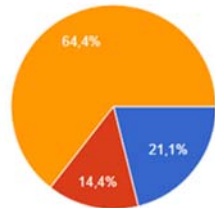
La especialidad médica del encuestado resulta muy interesante para el tema del que se trata. Sin embargo, de nuevo atomiza los resultados obtenidos puesto que hay multitud de especialidades médicas (Ver tabla 1). No obstante, y debido a la propia estrategia de distribución, el 54% de los encuestados fueron especialistas en pediatría y áreas afines (Figura 5). No podemos descartar que este colectivo también tenga una mayor concienciación sobre la importancia de la Genética en su práctica asistencial, aunque este mismo interés deberíamos haberlo encontrado en otras especialidades como Medicina interna, Oncología, Cardiología o Bioquímica Clínica.

Algo similar encontramos en la distribución de los encuestados de acuerdo a la Facultad donde estudiaron (Figura 6). Aquí podemos también tener un sesgo asociado a la juventud de ciertas facultades con un número menor de egresados y más jóvenes.

SEXO
90 respuestas



Nivel asistencial de mi centro de trabajo
90 respuestas

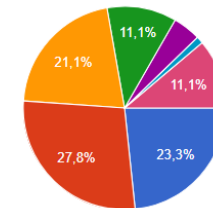


● Primer nivel (Atención primaria/Centro de Salud)
● Segundo Nivel (Centros de Especialidades y Hospitales de Área)
● Tercer nivel (Hospital de Referencia)

Mi labor asistencial la llevo a cabo como
89 respuestas



Año en el que terminé mis estudios de Medicina
90 respuestas



● 2015-2017
● 2010-2014
● 2005-2009
● 2000-2004
● 1995-1999
● 1990-1994
● Con anterioridad a 1990

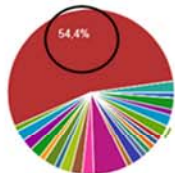
Fig 1: Porcentaje de hombres y mujeres entre los encuestados.

Fig 2: Nivel de asistencia del centro de trabajo.

Fig 3: Categoría de trabajo.

Fig 4: Año de finalización de los estudios.

Especialidad en la que desarrollo mi labor asistencial
90 respuestas



- ▲ 1/6 ▼ Alergología
- ▲ 1/6 ▼ Análisis Clínicos
- ▲ 1/6 ▼ Anatomía patológica
- ▲ 1/6 ▼ Anestesiología y reanimación
- ▲ 1/6 ▼ Angiología y cirugía vascular
- ▲ 1/6 ▼ Aparato Digestivo
- ▲ 1/6 ▼ Bioquímica Clínica
- ▲ 1/6 ▼ Cardiología
- ▲ 2/6 ▼ Cirugía Cardiovascular
- ▲ 2/6 ▼ Cirugía General y del Aparato Dige...
- ▲ 2/6 ▼ Cirugía Oral y Maxilofacial
- ▲ 2/6 ▼ Cirugía Ortopédica y Traumatología
- ▲ 2/6 ▼ Cirugía Pediátrica
- ▲ 2/6 ▼ Cirugía Plástica Estética y Reparad...
- ▲ 2/6 ▼ Cirugía Torácica
- ▲ 2/6 ▼ Dermatología Médico Quirúrgica y...
- ▲ 3/6 ▼ Endocrinología y Nutrición
- ▲ 3/6 ▼ Farmacología Clínica
- ▲ 3/6 ▼ Geriatria
- ▲ 3/6 ▼ Hematología y Hemoterapia
- ▲ 3/6 ▼ Inmunología
- ▲ 3/6 ▼ Medicina del Trabajo
- ▲ 3/6 ▼ Medicina Familiar y Comunitaria
- ▲ 3/6 ▼ Medicina Física y Rehabilitación
- ▲ 4/6 ▼ Medicina Intensiva
- ▲ 4/6 ▼ Medicina Interna
- ▲ 4/6 ▼ Medicina Nuclear
- ▲ 4/6 ▼ Medicina Preventiva y Salud Pública
- ▲ 4/6 ▼ Microbiología y Parasitología
- ▲ 4/6 ▼ Nefrología
- ▲ 4/6 ▼ Neumología
- ▲ 4/6 ▼ Neurocirugía
- ▲ 5/6 ▼ Neurofisiología Clínica
- ▲ 5/6 ▼ Neurología
- ▲ 5/6 ▼ Obstetricia y Ginecología
- ▲ 5/6 ▼ Oftalmología
- ▲ 5/6 ▼ Oncología Médica
- ▲ 5/6 ▼ Oncología Radioterápica
- ▲ 5/6 ▼ Otorrinolaringología
- ▲ 5/6 ▼ Pediatría y Áreas Específicas
- ▲ 6/6 ▼ Psiquiatría
- ▲ 6/6 ▼ Radiodiagnóstico
- ▲ 6/6 ▼ Reumatología
- ▲ 6/6 ▼ Urología
- ▲ 6/6 ▼ Otra

Facultad en la que cursé mis estudios de Medicina
90 respuestas



- ▲ 1/6 ▼ UAB Universitat Autònoma de Barc...
- ▲ 1/6 ▼ UAH Universidad de Alcalá de Hen...
- ▲ 1/6 ▼ UAM Universidad Autónoma de Ma...
- ▲ 1/6 ▼ UAX Universidad Alfonso X el Sabio
- ▲ 1/6 ▼ UB - Bellvitge Universitat de Barcel...
- ▲ 1/6 ▼ UB - Clínic Universitat de Barcelon...
- ▲ 1/6 ▼ UC Universidad de Cantabria
- ▲ 1/6 ▼ UCA Universidad de Cádiz
- ▲ 2/6 ▼ UCAM Universidad Católica de Mur...
- ▲ 2/6 ▼ UCEU-CH Universidad CEU Cardé...
- ▲ 2/6 ▼ UCEU-SP Universidad CEU San P...
- ▲ 2/6 ▼ UCLM-AB Universidad de Castilla L...
- ▲ 2/6 ▼ UCLM-CR Universidad de Castilla L...
- ▲ 2/6 ▼ UCM Universidad Complutense de ...
- ▲ 2/6 ▼ UCO Universidad de Córdoba
- ▲ 2/6 ▼ UCV Universidad Católica de Valen...
- ▲ 3/6 ▼ UdG Universitat de Girona
- ▲ 3/6 ▼ UDL Universitat de Lleida
- ▲ 3/6 ▼ UEX Universidad de Extremadura
- ▲ 3/6 ▼ UEM Universidad Europea de Madrid
- ▲ 3/6 ▼ UFV Universidad Francisco de Vitoria
- ▲ 3/6 ▼ UGR Universidad de Granada
- ▲ 3/6 ▼ UIB Universitat de les Illes Balears
- ▲ 3/6 ▼ UIC Universidad Internacional de C...
- ▲ 4/6 ▼ UJ Universitat Jaume I
- ▲ 4/6 ▼ ULL Universidad de la Laguna
- ▲ 4/6 ▼ ULPGC Universidad de las Palmas...
- ▲ 4/6 ▼ UMA Universidad de Málaga
- ▲ 4/6 ▼ UMH Universidad Miguel Hernández
- ▲ 4/6 ▼ UMLU Universidad de Murcia
- ▲ 4/6 ▼ UNav Universidad de Navarra
- ▲ 4/6 ▼ UOv Universidad de Oviedo
- ▲ 5/6 ▼ UPF Universitat Pompeu Fabra
- ▲ 5/6 ▼ UPV Universidad del País Vasco/ E...
- ▲ 5/6 ▼ URJC Universidad Rey Juan Carlos
- ▲ 5/6 ▼ URV Universitat Rovira i Virgili
- ▲ 5/6 ▼ US Universidad de Sevilla
- ▲ 5/6 ▼ USal Universidad de Salamanca
- ▲ 5/6 ▼ USC Universidad de Santiago de C...
- ▲ 5/6 ▼ UV Universitat de València
- ▲ 6/6 ▼ UVA Universidad de Valladolid
- ▲ 6/6 ▼ UVic Universitat de Vic
- ▲ 6/6 ▼ UZ Universidad de Zaragoza
- ▲ 6/6 ▼ Otra Universidad (fuera o dentro de España)

Fig 5 (Superior): Especialidad médica; Fig 6 (Inferior): Facultad en la que se cursaron estudios de Medicina.

LA GENÉTICA EN MI LABOR ASISTENCIAL

Probablemente relacionado con el nivel asistencial del centro en el que el encuestado trabaja, la mayoría en hospitales de referencia, el 65% de los encuestados tiene una Unidad o sección de Genética en su centro y el 11% no la tiene, pero dispone de un centro de referencia. Un 13,5% no tiene acceso a una unidad de Genética y sorprende que el 10% no sepa si en su centro hay una Unidad de Genética (Figura 7).

Es mayor el desconocimiento sobre las actividades que lleva a cabo la Unidad de genética relacionada con su centro de trabajo (36,7%) (Figura 8). De todas formas, a esta pregunta han contestado los profesionales que no tienen unidad de Genética o no saben de su existencia.

Un 34% de los encuestados refiere que en el panel de pruebas diagnósticas de su centro no se incluyen pruebas genéticas (Figura 9). Cabe esperar que en atención primaria no se soliciten pruebas genéticas propias de especialidades. En efecto, la estratificación de los resultados nos muestra que un 95% de los profesionales que llevan a cabo su labor asistencial en un centro de primer nivel no tienen pruebas genéticas en su panel. Sin embargo, debería existir cierta homogeneidad en los centros de especialidades, hospitales de área y hospitales de referencia, donde sí es esperable que el médico solicite este tipo de pruebas. Lamentablemente, el 30% de los encuestados que trabajan en los primeros no encuentran pruebas genéticas en su panel. Más aún, el 16% de los que trabajan en un hospital de referencia también refieren esta carencia.

Sólo un 37% de los encuestados está habituado a solicitar pruebas genéticas durante su práctica clínica (Figura 10). Es reseñable que existe una asociación entre este parámetro y el hecho de disponer de estas pruebas dentro del panel del centro en el que trabaja el facultativo ($p < 0.001$). Por supuesto, hay especialidades donde a día de hoy no es lógica la prescripción de pruebas genéticas y en otras sí. De hecho, dentro del colectivo de Pediatras el porcentaje se incrementa a un 51% ($p < 0,003$) (Tabla 1). No obstante, recalcando la necesidad de estrategias formativas, el 80% de los encuestados asevera que en un futuro necesitará manejarlas, un 11,2% lo desconoce y solo el 9% asegura que no lo hará (Figura 11). Curiosamente, entre los pocos que contestan negativamente, hay 2 pediatras, 1 especialista en Medicina Preventiva y Salud Pública y un especialista en Anestesiología y Reanimación.

En la encuesta se solicita, además, que el profesional especifique que pruebas diagnósticas solicita (Figura 12). Los MIR solicitan menos pruebas genéticas que el personal estatutario, probablemente por el desconocimiento de su rendimiento diagnóstico y de su coste (Figuras 14, 15, 16). Como se puede ver en la figura 12, las más habituales son el estudio del cariotipo y la cuantificación/detección de ADN viral o bacteriano por PCR. Obviamente, hay especialidades donde hay pruebas genéticas que tienen una mayor aplicación. Señalar que los pediatras son los únicos, dentro de los encuestados, que piden la secuenciación de genoma completo (18% de los pediatras encuestados) o los arrays CGH (49% de los pediatras encuestados). También piden con más frecuencia cariotipos (el 63% de los pediatras frente al 10% de los no pediatras, $p > 0.000$).

Otro de los resultados que señalan a la genética como un área de interés dentro de la clínica es que el 87,8 % de los encuestados creen que sus avances facilitarán/mejorarán su labor asistencial (Figuras 13, 14). Por supuesto, será esencial que el sistema de salud pública sea capaz de que dichos avances se implementen en la rutina diaria partiendo de un sistema adecuado de formación en asesoramiento genético, en las aplicaciones clínicas de las pruebas diagnósticas y terapias derivadas.

LA GENÉTICA EN MI LABOR ASISTENCIAL

Fig 7: Existencia de unidad de Genética en el centro en el que trabaja.

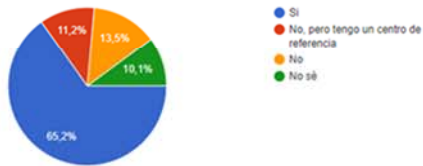


Fig 8: Actividades que se llevan a cabo en la unidad de Genética de mi hospital.

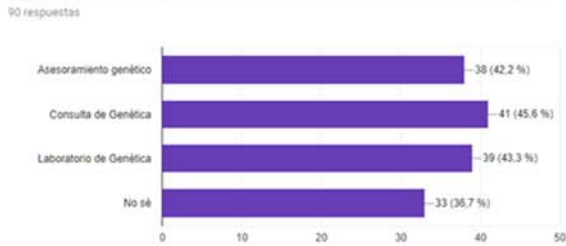


Fig 9: Centros que disponen de pruebas genéticas en el panel de pruebas diagnósticas.

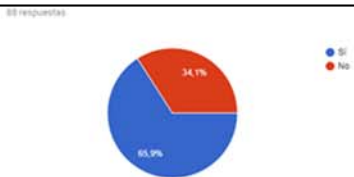


Fig 10: Facultativos que están habituados a solicitar pruebas genéticas durante su práctica clínica.

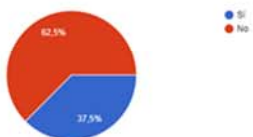
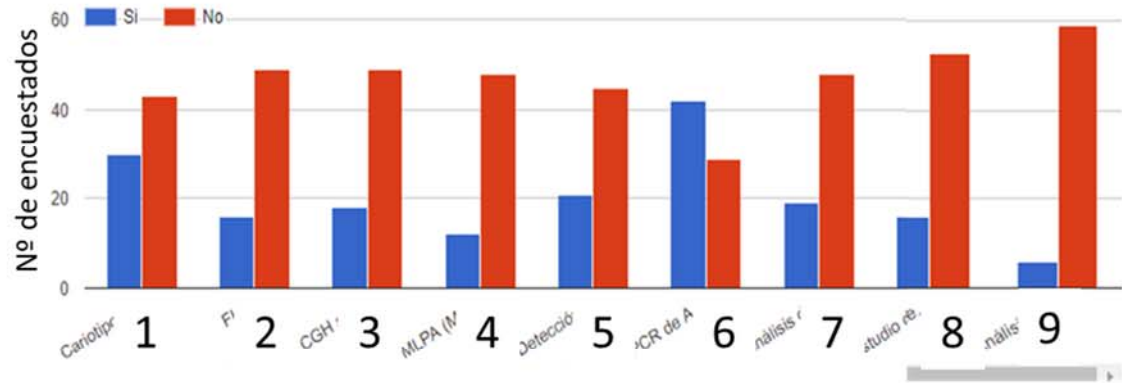


Fig 12: Pruebas genéticas solicitadas en la práctica habitual.



- 1 Cariotipo clásico
- 2 FISH
- 3 CGH array
- 4 MLPA (Multiplex ligation-dependent probe amplification)
- 5 Detección de mutaciones puntuales por secuenciación convencional (Factor V Leiden, KRAS...)
- 6 PCR de ADN bacteriano/viral
- 7 Análisis de polimorfismos (análisis de HLA, optimización/toxicidad de tratamientos...)
- 8 Estudio de paneles de genes para la identificación de mutaciones mediante métodos de secuenciación masiva (NGS)
- 9 Análisis de genoma/exoma completo

Fig 11: Necesidad de manejar resultados de pruebas genéticas en un futuro.

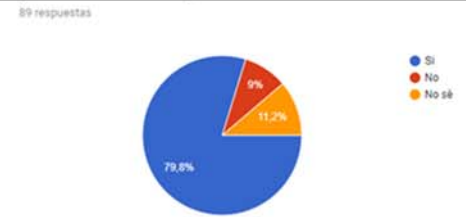
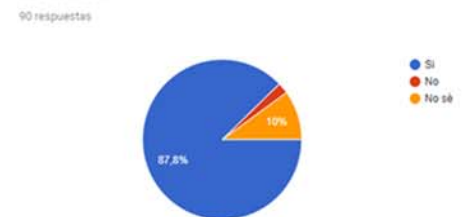


Fig 13: Porcentaje de los encuestados que consideran que los avances en genética mejoraran su labor asistencial.



Especialidad en la que desarrollo mi labor asistencial*5.Estoy habituado a solicitar pruebas genéticas durante mi práctica clínica tabulación cruzada

Recuento

		5.Estoy habituado a solicitar pruebas genéticas durante mi práctica clínica		Total
		No	Sí	
Especialidad en la que desarrollo mi labor asistencial	Alergología	1	0	1
	Anestesiología y reanimación	2	0	2
	Angiología y cirugía vascular	1	0	1
	Aparato Digestivo	2	0	2
	Cardiología	1	1	2
	Cirugía Cardiovascular	1	0	1
	Cirugía General y del Aparato Digestivo	1	0	1
	Cirugía Torácica	1	0	1
	Farmacología Clínica	0	1	1
	Geriatría	1	0	1
	Hematología y Hemoterapia	0	2	2
	Inmunología	0	1	1
	Medicina Familiar y Comunitaria	5	0	5
	Medicina Física y Rehabilitación	2	0	2
	Medicina Intensiva	2	0	2
	Medicina Interna	2	0	2
	Medicina Nuclear	1	0	1
	Medicina Preventiva y Salud Pública	1	0	1
	Neurología	0	1	1
	Obstetricia y Ginecología	2	0	2
	Oftalmología	2	0	2
	Oncología Médica	1	1	2
	Otorrinolaringología	1	0	1
	Pediatría y Áreas Específicas	24	25	49
Reumatología	1	1	2	
Total	55	33	88	

Tabla 1: Facultativos habituados a solicitar pruebas genéticas según especialidades.

Estudio comparativo de las respuestas aportadas por los MIR frente al personal estatutario

LA GENÉTICA EN MI LABOR ASISTENCIAL

Fig 14: Pruebas genéticas solicitadas. Comparación MIR vs estatutarios.

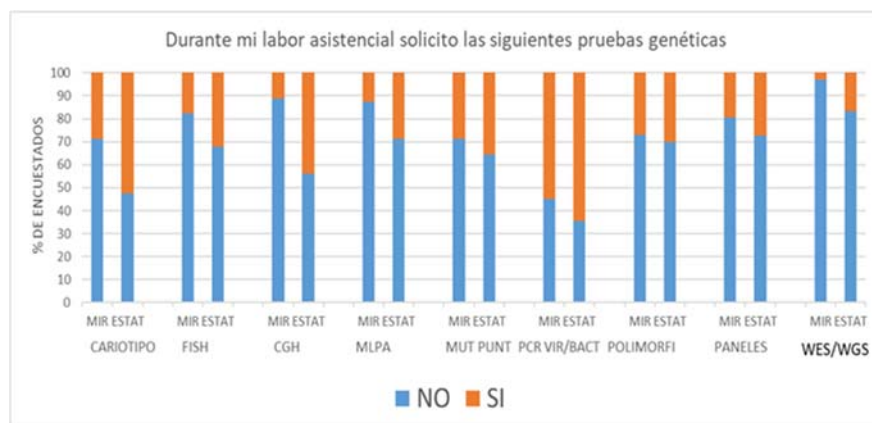


Fig 15: Necesidad de manejar resultados de pruebas genéticas en un futuro. Comparación MIR vs estatutarios.

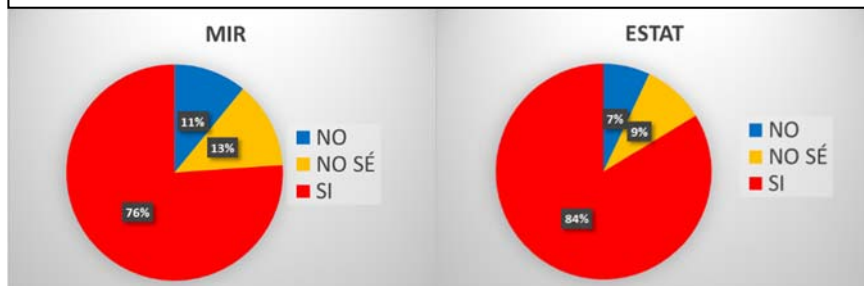


Fig 16: Los avances en genética facilitarán mi labor asistencial. Comparación MIR vs estatutarios.



MIS CONOCIMIENTOS ACTUALES SOBRE GENÉTICA

Tal y como se muestra en las figuras 17, 18, 19 y 21, la gran mayoría de los encuestados conocen los aspectos más básicos de la Genética Clínica, principales patrones de herencia e interpretación de árboles genealógicos. Solo un porcentaje mínimo del personal estatutario manifiesta su desconocimiento. Sin embargo, cuando se pregunta por conceptos más modernos pero esenciales, como la comprensión de que es una variante de significado incierto, el porcentaje se reduce sensiblemente y un 30% de los encuestados lo desconocen (Figura 19), dentro de los cuales ahora es la población MIR la que presenta una mayor carencia (41%, Figura 39). Curiosamente el 100% de los que solicitan pruebas diagnósticas como la identificación de mutaciones mediante métodos NGS conocen el significado de este concepto ($p < 0.003$), lo mismo ocurre con el 82% de los pediatras ($p > 0.004$). Está claro que el facultativo necesita conocer ciertos conceptos básicos para poder usar los avances de la genética en su práctica clínica.

Alrededor del 17-20% de los encuestados no comprende las diferencias entre polimorfismo y mutación o lo que es un patrón de herencia multifactorial o compleja (Figuras 20, 21). En este punto los MIR, con planes de estudios más modernos, están igual que el personal estatutario (Figuras 40, 41). Más llamativo es que el 70% de los MIR y el 50% del personal estatutario reconoce que no conoce los avances en Genética Médica y su aplicabilidad dentro de su especialidad médica (Figura 22, 42) o que solo el 46% de los encuestados se vea con capacidad de identificar una enfermedad genética dentro de su especialidad (Figura 23). Aquí, los pediatras, a pesar de hacer un mayor número de pruebas diagnósticas no se manifiestan más capaces. Probablemente esta situación reivindica por sí misma la necesidad de definir a la Genética como una especialidad Médica. De cualquier modo, los facultativos deberían recibir la formación adecuada que les permitiera sospechar cuando su paciente sufre una enfermedad con bases genéticas.

Con respecto a las pruebas diagnósticas genéticas, la mayoría de los encuestados conocen las diferentes aplicaciones y limitaciones de la técnica más clásica, el estudio del cariotipo. Las metodologías del siglo XXI son menos conocidas, tanto en sus aplicaciones como en su base técnica, en un rango de desconocimiento que oscila entre el 40% al 90% (Figuras 24, 25, 44, 45). Aquí, el haber finalizado el grado más reciente (MIR) no mejora la situación. La aplicación o la utilidad de una metodología en una especialidad médica se asocia, probablemente, con un mayor conocimiento de la misma. Así, por ejemplo, dentro de los encuestados las aplicaciones del array CGH solo es conocida por 7,3% de los no pediatras frente al 47% de los pediatras.

Los resultados obtenidos en relación con aspectos más generales, como la interpretación de informes asociados a una prueba genética, la comprensión de relevancia de un resultado genético no informativo o la capacidad para tomar decisiones a partir del resultado de una prueba genética, también sugieren la necesidad del desarrollo de una estrategia de actualización en esta materia del personal médico (Figuras 26, 27, 28).

La comunicación con el paciente y su familia son esenciales durante la labor asistencial. En el contexto del empleo de las pruebas genéticas en la rutina asistencial, alrededor del 75% de los encuestados (MIR o estatutario) se siente capacitado para explicar el objetivo de una prueba genética, pero solo el 25% podría explicar la base técnica de la misma y el 60% sus resultados. Este porcentaje es similar al de los encuestados que manifiestan poder interpretar los resultados de un informe asociado a este tipo de pruebas y a los que saben la relevancia de un resultado no informativo (Figuras 27, 29, 30, 31).

Uno de los ejes fundamentales para conseguir en el proceso diagnóstico una mayor eficiencia con el menor coste es que el facultativo, y los gestores, conozcan el rendimiento diagnóstico y el coste de las pruebas disponibles (Figuras 32, 52). En este punto solo el 46% del personal estatutario y el 20% de los MIR conocen el rendimiento diagnóstico de las pruebas genéticas dentro de su

especialidad (Figuras 33, 53). Más llamativo es que solo el 32% de los primeros y el 4% de los últimos, conocen el coste (FIG). También es fundamental para el facultativo que va a manejar datos genéticos de sus pacientes que conozca las implicaciones éticas y/o legales asociadas a un estudio genético. Alrededor del 40% de los encuestados manifiestan no conocerla (Figuras 35, 55) y, por tanto, por desconocimiento podrían incurrir en un problema legal.

Mantenerse informado y actualizado en Medicina requiere un importante esfuerzo por parte de los facultativos. El 57% del personal estatutario que respondió a nuestra encuesta ha consultado recientemente bibliografía acerca de aspectos genéticos (etiología, diagnóstico, tratamiento) relacionados con patologías de su especialidad médica frente al 37% de los MIR (Figuras 36, 56). Esto nos sugiere, en primer lugar, la relevancia de la Genética, y, en segundo lugar, que se necesita un sistema sencillo y eficaz de actualización al que tengan acceso ambos colectivos, facilitándoles el trabajo de incorporar la Genética a su práctica asistencial.

Fig 17: Conocimiento de patrones de herencia.

90 respuestas



Fig 21: Conocimiento de qué es patrón de herencia multifactorial.

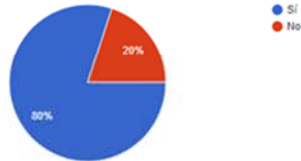


Fig 18: Conocimiento sobre interpretar árbol genealógico.



Fig 22: Conocimiento sobre los avances en genética.

90 respuestas

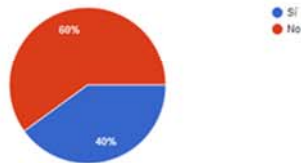


Fig 19: Conocimiento sobre qué es variante genética de significado incierto.

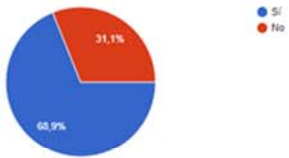


Fig 23: Capacidad para identificar patología genética en mi especialidad.

89 respuestas

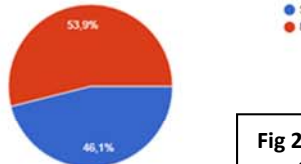
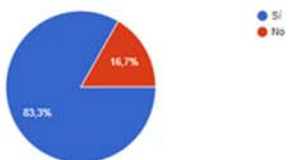
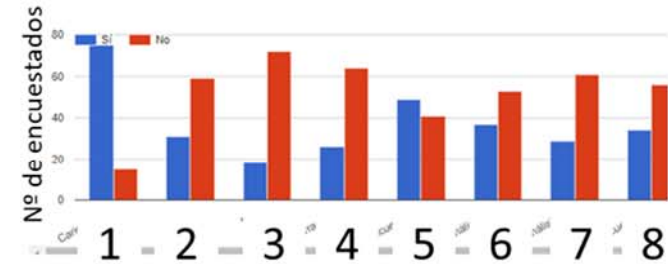


Fig 20: Conocimiento sobre las diferencias entre polimorfismo genético y mutación patogénica.



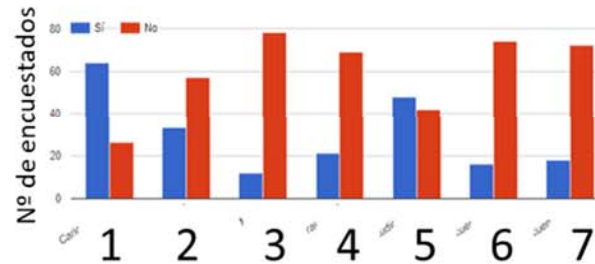
MIS CONOCIMIENTOS ACTUALES SOBRE GENÉTICA

Fig 24: Conocimiento sobre las aplicaciones y limitaciones de pruebas genéticas.



- 1 Cariotipo clásico
- 2 FISH
- 3 MLPA
- 4 array CGH
- 5 Secuenciación de un gen
- 6 Análisis de panel de mutaciones
- 7 Análisis de paneles de genes
- 8 Secuenciación de genoma/exoma completo

Fig 25: Conocimiento sobre la base técnica de pruebas genéticas.



- 1 Cariotipo clásico
- 2 FISH
- 3 MLPA
- 4 array CGH
- 5 Estudio de mutaciones por PCR
- 6 Secuenciación mediante el método Sanger
- 7 Secuenciación masiva (NGS, Next generation sequencing)

MIS CONOCIMIENTOS ACTUALES SOBRE GENÉTICA

Fig 26: Capacidad para interpretar informes de pruebas genéticas.

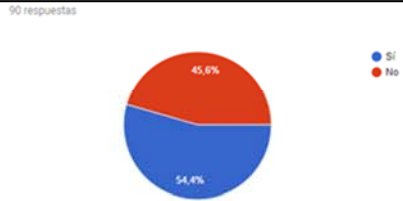


Fig 30: Capacidad para explicar a paciente/familia la base técnica de una prueba.

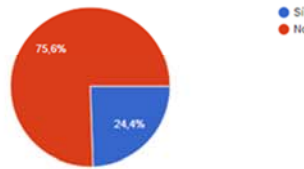


Fig 34: Conocimiento de la existencia de bases de datos donde hay información referente a variantes genéticas.

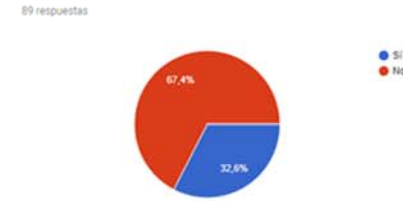


Fig 27: Comprensión de la relevancia de un resultado genético no informativo.

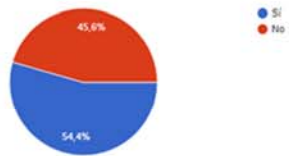


Fig 31: Capacidad para explicar resultados de una prueba a paciente/familia.

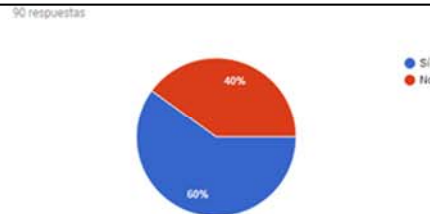


Fig 35: Conocimiento de las implicaciones éticas y legales asociadas a estudio genético.

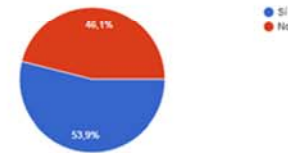


Fig 28: Capacidad para tomar decisiones clínicas a partir del resultado de una prueba.

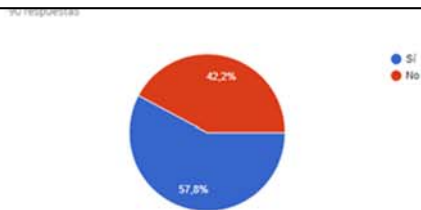


Fig 32: Conocimiento del coste de las pruebas genéticas.

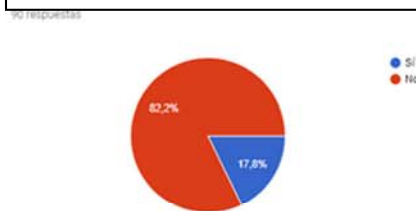


Fig 36: Consulta de bibliografía recientemente acerca de aspectos genéticos.

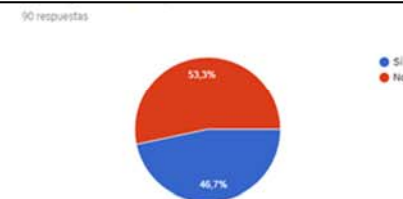


Fig 29: Capacidad para explicar al paciente/familia el objetivo de una prueba.

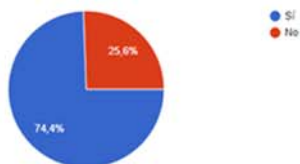
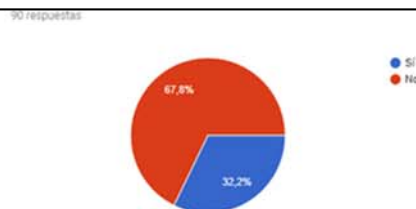


Fig 33: Conocimiento del rendimiento diagnóstico de las pruebas.



Estudio comparativo de las respuestas aportadas por los MIR frente al personal estatutario

MIS CONOCIMIENTOS ACTUALES SOBRE GENÉTICA

Fig 37: MIR vs Estatutarios: Conocimiento de los patrones de herencia.

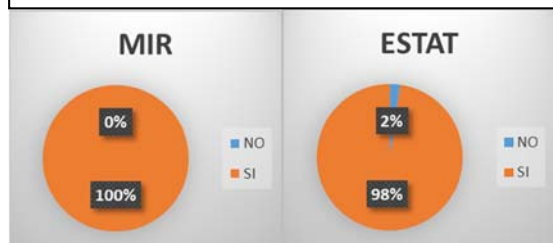


Fig 38: MIR vs Estatutarios: Interpretar un árbol genealógico.

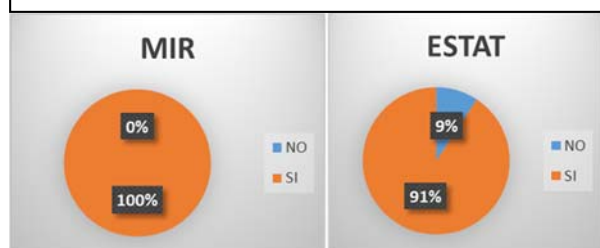


Fig 39: MIR vs Estatutarios: Conocimiento de qué es una variante genética de significado incierto.

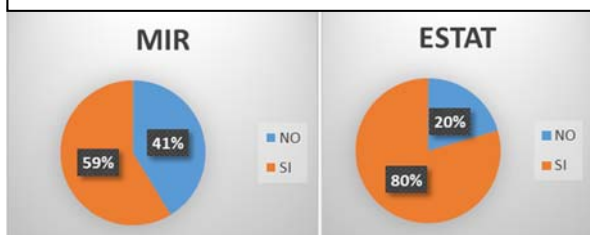


Fig 40: MIR vs Estatutarios: Conocimiento sobre las diferencias entre polimorfismo genético y mutación patológica.

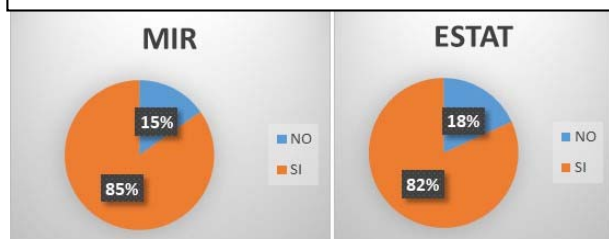


Fig 41: MIR vs Estatutarios: Conocimiento sobre los patrones de herencia compleja.

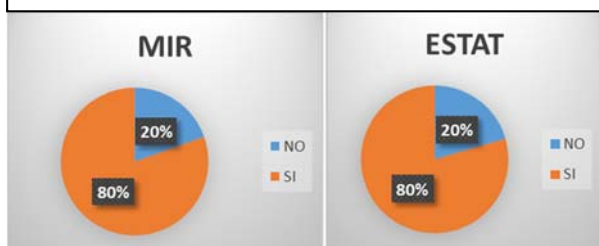


Fig 42: MIR vs Estatutarios: Conocimiento sobre los avances en genética médica.

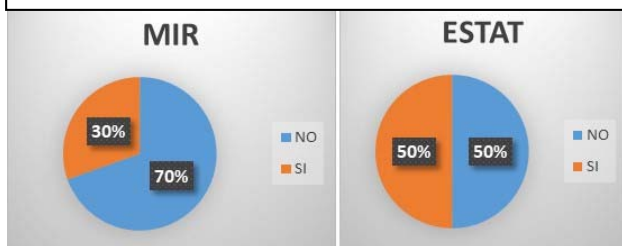


Fig 43: MIR vs Estatutarios: Capacidad para identificar una patología genética en propia especialidad.

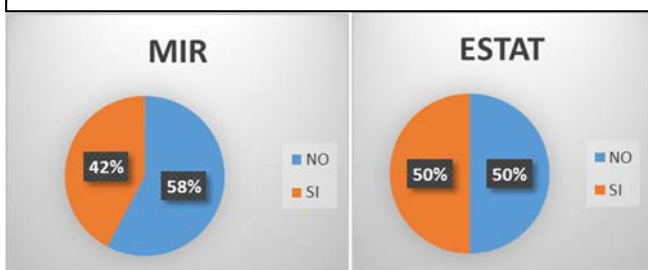


Fig 44: MIR vs Estatutarios: Conocimiento sobre las aplicaciones y limitaciones de determinadas pruebas genéticas.

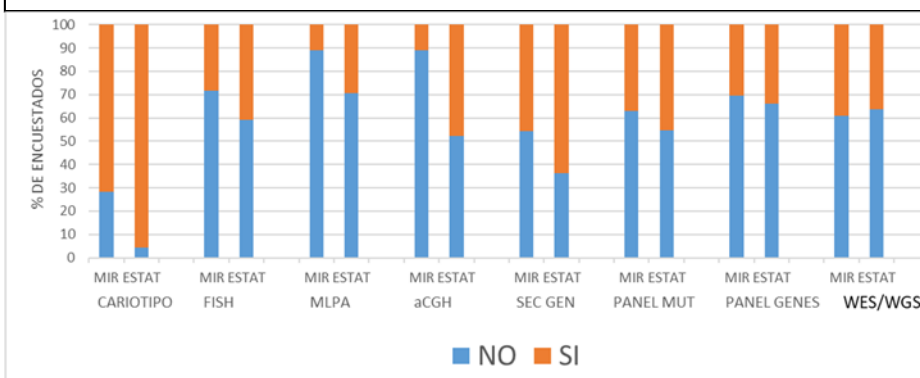


Fig 45: MIR vs Estatutarios: Conocimiento sobre la base técnica de determinadas pruebas genéticas.

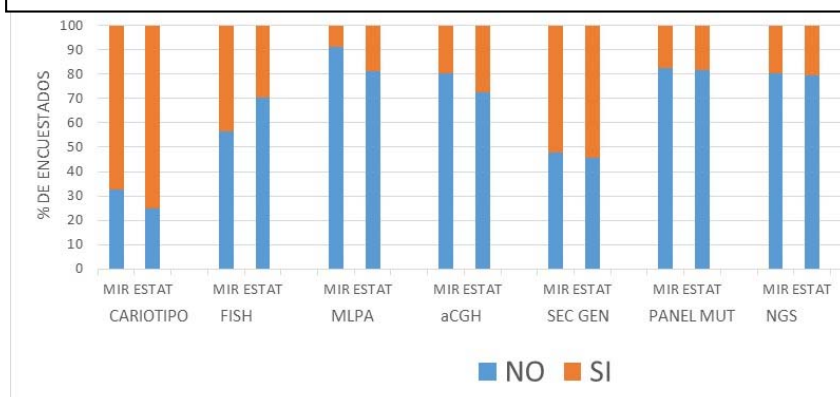


Fig 46: MIR vs Estatutarios: Capacidad para interpretar informes asociados a pruebas genéticas.

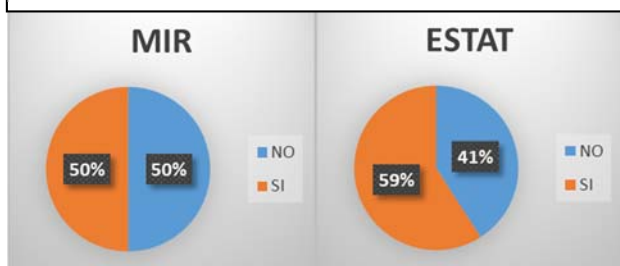


Fig 47: MIR vs Estatutarios: Capacidad para comprender relevancia de resultado genético no informativo.

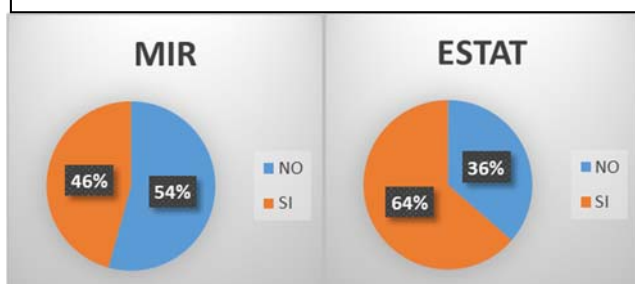


Fig 48: MIR vs Estatutarios: Capacidad para tomar decisiones clínicas a partir de resultado genético.



Fig. 49: MIR vs Estatutarios: Capacidad para explicar a paciente/familia objetivo de una prueba genética.

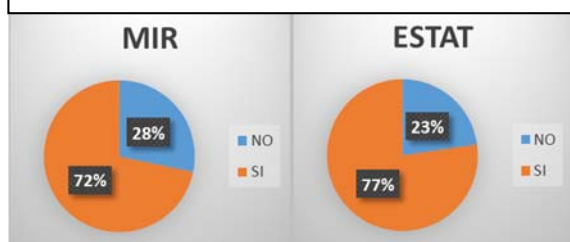


Fig. 50: MIR vs Estatutarios: Capacidad para explicar a paciente/familia base técnica de una prueba genética.

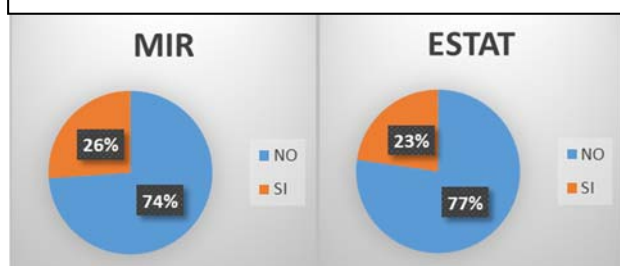


Fig. 51: MIR vs Estatutarios: Capacidad para explicar a paciente/familia resultados de una prueba genética.

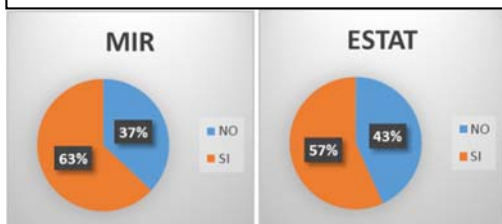


Fig. 52: MIR vs Estatutarios: Conocimiento del coste de una prueba genética.

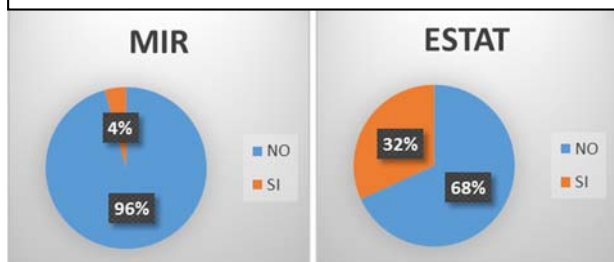


Fig. 53: MIR vs Estatutarios: Conocimiento del rendimiento de una prueba genética.

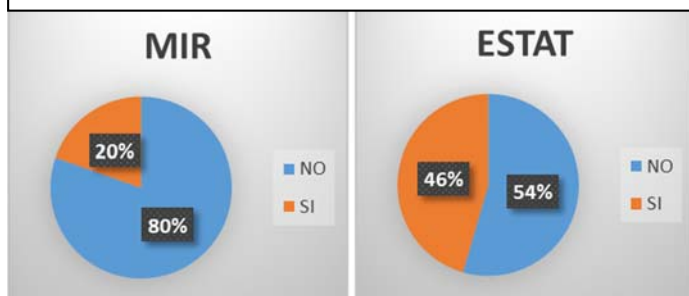


Fig. 54: MIR vs Estatutarios: Conocimiento de la existencia de base de datos donde consultar información coste de variantes genéticas.

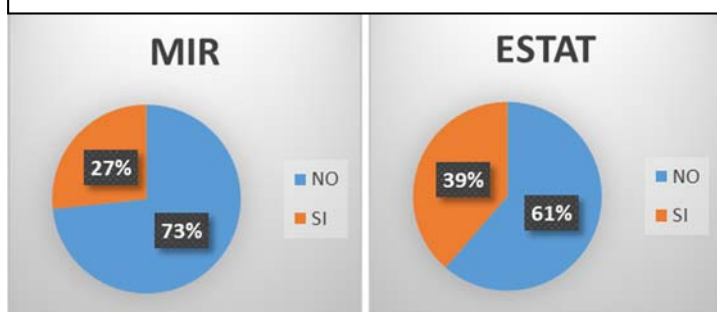


Fig. 55: MIR vs Estatutarios: Conocimiento de las implicaciones éticas y legales de un estudio genético.

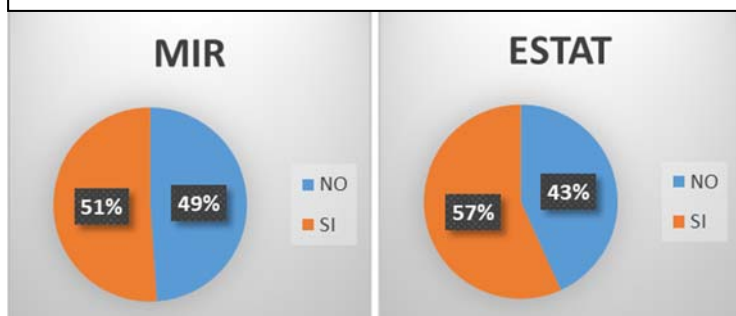
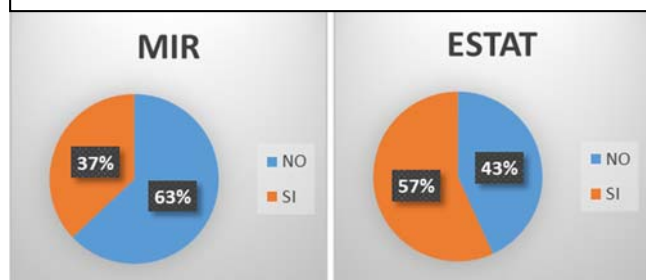


Fig. 56: MIR vs Estatutarios: Consulta reciente de bibliografía en relación a aspectos genéticos.



MIS NECESIDADES FORMATIVAS EN GENÉTICA

En este último apartado preguntamos directamente a los encuestados cuando terminaron sus estudios y cuál fue su nivel de formación en Genética Médica (Figura 57). Los antiguos currículos de los estudios de Medicina no incluían muchos contenidos en Genética, es más, los avances más importantes en esta área se han producido más recientemente. Por ello está justificado que solo el 23% del personal estatutario encuestado considere que la licenciatura le formó de forma aceptable en Genética Médica, el 64% de forma escasa y el 13% nula. En los MIR, la mayor parte de los cuales han terminado sus estudios en los últimos 5 años, vemos como solo el 54% lo considera aceptable y solo un encuestado alto. La formación durante la residencia ha sido menor valorada (Figura 58). Si nos referimos solo a los MIR, que serían el reflejo del sistema de formación actual, es preocupante que el 64% la considera insuficiente para poder llevar a cabo su labor asistencial. Parece muy dependiente del servicio al que se incorporan. Formar a las nuevas generaciones durante el MIR es esencial para la modernización del sistema.

Ya en el último bloque de preguntas, relacionadas específicamente con los temas de Genética Médica sobre los que sería interesante proponer formación, el cómputo de respuestas donde el encuestado indica su interés sobre el acceso a formación es apabullante (Figuras 59, 60). No encontramos diferencias reseñables entre el personal estatutario y los MIR, con formación universitaria más reciente.

El 61% de los MIR y el 77% del personal estatutario indican que necesitan formación en los aspectos básicos de la genética.

La formación en Genómica: aplicaciones en diagnóstico, tratamiento y medicina preventiva y los aspectos éticos y legales interesan **al 80%** de los encuestados.

Más del 90% de los encuestados se interesa en formación sobre las tecnologías de diagnóstico genético y sus aplicaciones generales y la Genética Clínica dentro de su especialidad médica.

Las Bases de datos orientadas al diagnóstico y tratamiento de las enfermedades genéticas interesan a **más del 90%** del personal estatutario y al 80% de los MIR.

En definitiva, nuestra conclusión general, a falta de incrementar el número de encuestados, es que nuestro personal médico percibe como una necesidad que se le dé la opción a nivel institucional, como se está haciendo en otros países europeos (señalar el sistema británico de salud como un referente), para formarse y actualizarse en Genética Médica.

MIS NECESIDADES FORMATIVAS EN GENÉTICA

Fig. 57: Nivel de formación en genética al finalizar estudios de Medicina.

89 respuestas

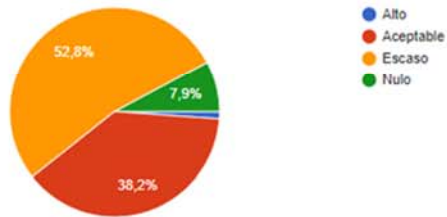


Fig. 58: Formación en genética durante la residencia fue suficiente para el desarrollo de mi labor asistencial.

89 respuestas

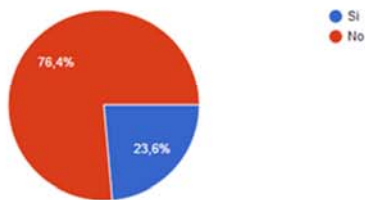


Fig. 59: Necesidad de formación en genética tras finalizar Medicina para llevar a cabo labor asistencial.

87 respuestas

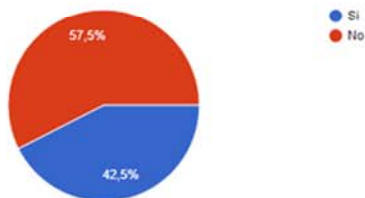
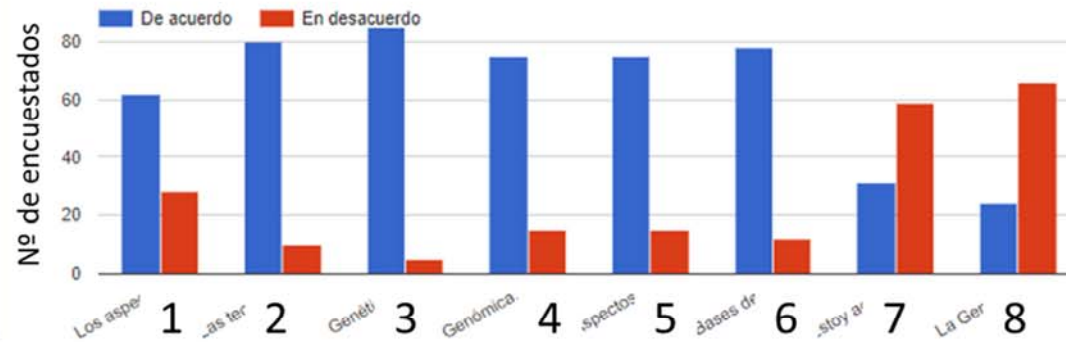


Fig. 60: Necesidad de formación en los siguientes aspectos de genética.



- 1 Los aspectos básicos de la genética
- 2 Las tecnologías de diagnóstico genético y sus aplicaciones generales
- 3 Genética Clínica dentro de mi especialidad médica
- 4 Genómica: aplicaciones en diagnóstico, tratamiento y medicina preventiva
- 5 Aspectos éticos y legales de la Genética en el contexto Médico
- 6 Bases de datos orientadas al diagnóstico y tratamiento de las enfermedades genéticas
- 7 Estoy actualizado en las aplicaciones clínicas de la Genética
- 8 La Genética no tiene ninguna aplicación dentro de mi especialidad

Docencia de Genética en Medicina

¡Hola! Somos un grupo de estudiantes y docentes de la Universidad Complutense de Madrid que estamos haciendo un estudio sobre cómo es la docencia en Genética en España, para ver qué lagunas hay, o qué dinámicas se pueden introducir para que la docencia sea no solamente la más eficiente, sino también la más atractiva.

¡Son solo 25 preguntas!

¿Podrías ayudarnos? ¡Solo tienes que rellenar el cuestionario! Es totalmente anónimo. Los resultados los publicaremos en nuestra página web (www.geneticaparamedicos.org) que estará disponible en junio.

Si tienes cualquier duda, puedes contactar con nosotras por mail belrod04@ucm.es (Belén Rodríguez Sánchez) o apujol01@ucm.es (Antonio Pujol de Castro).

*Obligatorio

1. 1. Sexo *

Marca solo un óvalo.

- Hombre
 Mujer
 Otros

2. 2. Facultad donde cursas tus estudios de Medicina *

Marca solo un óvalo.

- Universitat Autònoma de Barcelona
 Universidad de Alcalá de Henares
 Universidad Autónoma de Madrid
 Universidad Alfonso X el Sabio
 Universitat de Barcelona, Campus de Bellvitge
 Universitat de Barcelona, Campus del Clínic
 Universidad de Cantabria
 Universidad de Cádiz
 Universidad Católica de Murcia
 Universidad CEU Cardenal Herrera
 Universidad CEU San Pablo
 Universidad de Castilla La Mancha, Campus de Albacete
 Universidad de Castilla La Mancha, Campus de Ciudad Real
 Universidad Complutense de Madrid
 Universidad de Córdoba
 Universidad Católica de Valencia
 Universitat de Girona
 Universitat de Lleida
 Universidad de Extremadura
 Universidad Europea de Madrid
 Universidad Francisco de Vitoria
 Universidad de Granada
 Universitat de les Illes Balears
 Universidad Internacional de Catalunya
 Universitat Jaume I
 Universidad de la Laguna
 Universidad de las Palmas de Gran Canaria
 Universidad de Málaga
 Universidad Miguel Hernández
 Universidad de Murcia
 Universidad de Navarra
 Universidad de Oviedo
 Universitat Pompeu Fabra
 Universidad del País Vasco/ Euskal Herriko Unibertsitatea
 Universidad Rey Juan Carlos
 Universitat Rovira i Virgili
 Universidad de Sevilla
 Universidad de Salamanca
 Universidad de Santiago de Compostela
 Universitat de València
 Universidad de Valladolid
 Universitat de Vic
 Universidad de Zaragoza

3. 3. Curso *

Marca solo un óvalo.

- 1º
 2º
 3º
 4º
 5º
 6º

4. 4. ¿Cuántos cuatrimestres has cursado en asignaturas de Genética? (considera una anual como dos cuatrimestres) *

Marca solo un óvalo.

- De momento ninguna
 1
 2
 3
 4 o más

5. ¿Cuántos cuatrimestres hay en tu plan de estudios dedicados a la Genética de forma obligatoria? (considera una asignatura anual como dos cuatrimestres) *

Marca solo un óvalo.

- 0
- 1
- 2
- 3
- 4 o más

6. ¿En qué cursos tienes asignaturas de Genética?

Selecciona todos los que correspondan.

- 1º
- 2º
- 3º
- 4º
- 5º
- 6º

7. ¿Consideras importante que haya una asignatura de Genética Clínica en los últimos cursos de la carrera? *

Marca solo un óvalo.

- Sí
- No
- No sabe/No contesta

Contenidos

Queremos saber qué piensas sobre los contenidos de las asignaturas de Genética. Estas mismas preguntas se las haremos a médicos que están usando la Genética en su práctica asistencial. Así elegiremos mejor los contenidos.

8. De los contenidos de la Genética cuál crees que será su utilidad cuando seas médico *

Marca solo un óvalo por fila.

	Nada útil	Poco útil	Muy útil
Términos genéticos (SNP, CNV, variantes de significado incierto, mutaciones de novo, penetrancia, expresividad...)	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Aspectos básicos de genética molecular (transcripción, traducción, replicación, reparación del ADN, etc.)	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Epigenética: mecanismos y función	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Patrones de herencia	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Interpretación de árboles genealógicos	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Aplicaciones de los métodos diagnósticos (bandeo G, FISH, Array CGH, MLPA, NGS...)	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Base molecular de los métodos diagnósticos	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Cómo dar consejo genético	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Parte más informática (bases de datos específicas o herramientas informáticas)	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Relación entre base genética y enfermedad.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Cómo se identifica una patología Genética	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

9. Opina sobre el TIEMPO dedicado en clase a los distintos contenidos de Genética en Medicina: *

Marca solo un óvalo por fila.

	No se explica	Insuficiente	Suficiente	Excesivo
Términos genéticos (SNP, CNV, variantes de significado incierto, mutaciones de novo, penetrancia, expresividad.....)	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Aspectos básicos de genética molecular (transcripción, traducción, replicación, reparación del ADN, etc.)	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Epigenética: mecanismos y función	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Patrones de herencia	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Interpretación de árboles genealógicos	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Aplicaciones de los métodos diagnósticos (bandeo G, FISH, Array CGH, MLPA, NGS...)	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Base molecular de los métodos diagnósticos	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Cómo dar consejo genético	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Parte más informática (bases de datos específicas o herramientas informáticas)	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Relación entre base genética y enfermedad.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Cómo se identifica una patología Genética	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

10. ¿Qué dificultad tiene comprender los siguientes aspectos de la Genética? *
 Marca solo un óvalo por fila.

	Fáciles	Algo complicados	Muy complicados
Términos genéticos (SNP, CNV, variantes de significado incierto, mutaciones de novo, penetrancia, expresividad...)	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Aspectos básicos de genética molecular (transcripción, traducción, replicación, reparación del ADN, etc.)	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Epigenética: mecanismos y función	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Patrones de herencia	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Interpretación de árboles genealógicos	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Aplicaciones de los métodos diagnósticos (bandeo G, FISH, Array CGH, MLPA, NGS ...)	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Base molecular de los métodos diagnósticos	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Cómo dar consejo genético	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Parte más informática (bases de datos específicas o herramientas informáticas)	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Relación entre base genética y enfermedad.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Cómo se identifica una patología Genética	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

11. ¿Qué parte del temario crees que no vas a aprender en otras asignaturas que no sean las de Genética? *
 Marca solo un óvalo por fila.

	Se da en otras asignaturas	NO se da en otras asignaturas
Aplicaciones de los métodos diagnósticos (bandeo G, FISH, Array CGH, MLPA, NGS...)	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Términos genéticos (SNP, CNV, variantes de significado incierto, mutaciones de novo, penetrancia, expresividad...)	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Aspectos básicos de genética molecular (transcripción, traducción, replicación, reparación del ADN, etc.)	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Epigenética: mecanismos y función	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Base molecular de los métodos diagnósticos	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Patrones de herencia	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Interpretación de árboles genealógicos	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Cómo dar consejo genético	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Parte más informática (bases de datos específicas o herramientas informáticas)	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Relación entre base genética y enfermedad.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Cómo se identifica una patología Genética	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

Asistencia a clase

Ahora busquemos cómo conseguir que las clases sean más atractivas

12. Con respecto a la docencia: *
 Marca solo un óvalo por fila.

	De acuerdo	En desacuerdo
Para la comprensión de la Genética es importante la docencia presencial	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Creo que si se impartieran las clases de Genética completamente en inglés MEJORARÍA MI FORMACIÓN.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Si hubiera opción de dar la clase de Genética en inglés LA ESCOGERÍA.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

13. Mi asistencia a las clases de Genética ha sido *
 Marca solo un óvalo.

- Menor del 50%
- 50-80%
- Mayor del 80%

14. Me hace asistir a clase....
 Marca solo un óvalo por fila.

	Sí, me hace asistir	No me influye
Que me facilite el estudio	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Que el profesor me conozca	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Que tenga repercusión positiva en mi nota	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Que sea entretenida	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Que sea participativa	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Que no haya apuntes de ese profesor/a	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Que nos hagan preguntas al final de clase a modo de reto/juego competitivo pero no evaluable	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Que nos hagan preguntas al final de clase que cuenten para nota.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

15. Falto a clase si... *
 Marca solo un óvalo por fila.

	Falto a clase	No es motivo para faltar
El profesor sigue al pie de la letra los apuntes/libro	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
La clase es a primera hora	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
No me resulta atractivo el tema	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Las explicaciones del profesor no me ayudan a comprender	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Qué el/a profesor/a pregunte y ponga nota	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

16. 16. Qué influye en que vayas a clase que no hayamos mencionado

17. 17. Para atender en clase, me ayuda: *

Marca solo un óvalo por fila.

	Si, me hace estar más atento	No especialmente
Que nos hagan preguntas al final de clase que cuenten para nota.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Que nos hagan preguntas al final de clase a modo de reto/juego competitivo pero no evaluable	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Que el profesor me conozca.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Que el profesor/a me pregunte durante la clase	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Que el profesor ponga ejemplos clínicos.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Comprender lo que se explica.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Que parte de la clase la dé otro/a estudiante.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Saber que me van a evaluar en unas semanas de estos contenidos.	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Tener los apuntes de la clase	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

18. 18. Qué influye en tu atención en clase que no hayamos mencionado

Aprendizaje

Queremos saber cómo aprendemos, para poder reclamar una educación que haga hincapié en los métodos que más nos ayudan.

19. 19. Para aprender un contenido de Genética, me motiva: *

Marca solo un óvalo por fila.

	Me motiva	No influye
Evaluación (me informan de que cae en el examen)	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Utilidad futura de los contenidos	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Cómo enseña el profesorado	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Interés personal	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Comprender los contenidos	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Relacionarlo con mis conocimientos previos	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

20. 20. Para recordar a largo plazo un contenido de Genética me ayuda *

Marca solo un óvalo por fila.

	No especialmente	Es recomendable	Es muy útil
Preparar un trabajo escrito sobre el tema	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Exponer y defender un trabajo sobre el tema	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Hacer problemas sobre el tema	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Que me lo expliquen asociado a un caso clínico llamativo	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Tener unos apuntes/libro donde esté todo escrito	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Que se conecte con contenidos de otras asignaturas	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

21. 21. Qué influye en tu aprendizaje que no hayamos mencionado

Evaluación

Queremos saber cuál es la forma más justa de evaluar y que mejor refleje los contenidos aprendidos.

22. 22. Con respecto a la forma de evaluar *

Marca solo un óvalo por fila.

	De acuerdo	En desacuerdo
La evaluación solo por trabajos hace que aprenda mejor todos los contenidos del temario	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Hay estudiantes que copian los trabajos que entregan, luego la evaluación por trabajos no es justa	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Un examen es lo que realmente me obliga a estudiar todos los contenidos	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
La evaluación debe incluir trabajos y examen para optimizar mi aprendizaje	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

23. 23. Este tipo de examen me ayuda a comprender mejor los contenidos: *

Marca solo un óvalo por fila.

	Comprendo mejor	No me ayuda
Tipo test	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Preguntas de definiciones	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Preguntas cortas de relacionar	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Preguntas tipo tema	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Preguntas tipo problema	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

24. 24. Lo que he aprendido de Genética se evalúa de forma justa a través de un examen.: *

Marca solo un óvalo por fila.

	Es justo	No es justo
Tipo test	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Preguntas de definiciones	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Preguntas cortas de relacionar	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Preguntas tipo tema	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Preguntas tipo problema	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

25. 25. ¿Qué aspecto y cómo mejorarías de la docencia en Genética?

Anexo 2b.- Resultados de la encuesta a estudiantes de Medicina sobre aspectos docentes de la Genética.

Esta encuesta se diseñó con el objetivo de reunir información, procedente de la opinión y experiencia de los propios estudiantes de Grado de Medicina de toda España. Es fruto de la colaboración de los estudiantes de grado (A Pujol, Z Grazielo y B Rodríguez) y profesores que imparten una asignatura de Genética Básica (A Fraile, E Jiménez y R Sacedón). Las ideas y propuestas de los estudiantes fueron esenciales.

DATOS GENERALES DE FILIACIÓN

La encuesta se distribuyó vía Google gracias a la colaboración de la CEEM. 143 estudiantes enviaron su respuesta de los cuales un 65% cursaban el grado en la UCM, lo que nos ha permitido estratificar los resultados de interés de acuerdo a este dato de filiación (ver figuras 62-72). El 70% de los encuestados fueron mujeres (Figura 1), un dato que se correlaciona con el porcentaje de estudiantes de Medicina que son mujeres (alrededor del 65%) Los alumnos estaban distribuidos entre los 6 cursos de forma heterogénea: en el total de los encuestados los menos frecuentes fueron los de 2º y en la UCM los de 4º (Figuras 2 y 36).

LA GENÉTICA EN MI CENTRO

En primer lugar, queríamos conocer en qué cursos se estaba impartiendo la Genética, cuántos semestres se la dedicaban y si consideraban importante que hubiera una asignatura de Genética Clínica en los últimos cursos, puesto que en el currículo actual de nuestra Facultad no se incluye.

Con respecto al número de cuatrimestres dedicado de forma obligatoria, llama la atención que estudiantes de una misma Facultad contesten números distintos. En nuestro caso, de forma obligatoria se cursan dos cuatrimestres, uno en primero y otro en segundo, y un 17% de los estudiantes no ha respondido correctamente (Figuras 38, 39). Hay más heterogeneidad en las respuestas de los estudiantes de otras facultades, lo que resta valor a los datos obtenidos en la pregunta de la figura 5. Observamos como en la pregunta de la figura 6 hay más homogeneidad y corrección en los encuestados, salvo los de la Universidad de Cantabria, lo que nos hace pensar que aquí hay asignaturas optativas. Aquí vemos (Figura 6) que son pocos los que reciben docencia de Genética después de segundo. En cualquier caso, necesitaríamos incrementar el número de encuestados no-UCM, para tener una idea más correcta de lo que ocurre fuera de nuestro centro. No obstante, un 63% de los encuestados indican que sí consideran importante que haya una asignatura de Genética Clínica en los últimos cursos frente al 23% que contestan que no (Figura 7). Estos porcentajes son similares entre los estudiantes de nuestra Facultad.

CONTENIDOS

Pasamos a un bloque en el que se intenta hacer una valoración de los contenidos propios de la Genética aplicada a la Medicina. La primera pregunta analiza la valoración por parte de los alumnos de su nivel de utilidad futuro (Figura 8). Este punto es importante porque puede reflejar el interés que van a mostrar por su aprendizaje y, además, si los docentes han logrado transmitir la importancia de estos contenidos. De forma mayoritaria son considerados como muy útiles los patrones de herencia, la interpretación de árboles genealógicos, cómo dar consejo genético, la relación entre base genética y enfermedad y como se identifica una patología genética. Los contenidos

peor valorados son la base molecular de los métodos diagnósticos y las herramientas informáticas. Esta apreciación es similar cuando analizamos exclusivamente a los alumnos UCM (Figuras 40-50). Lo cierto es que, en nuestra facultad, en las asignaturas obligatorias este último punto no se incluye, al menos a nivel práctico, y son pocos los estudiantes que han contestado que no se imparte y hay quien ha contestado que se imparte en exceso. De hecho, el 73% de los MIR señala que no conoce la existencia de bases de datos de este tipo (ver Anexo 1b). Aparentemente, parte de los estudiantes no han entendido a qué nos referíamos. También contrasta con el interés por recibir formación en este tema que muestran los médicos en activo, tanto MIR como personal estatutario (ver Anexo 1b). Las aplicaciones de los métodos diagnósticos es otro de los temas donde los estudiantes no coinciden en interés con los médicos. Mientras más del 80% de estos últimos estarían interesados en saber más sobre este punto (Ver anexo 1b) sólo el 50% de los encuestados los consideran muy útiles (Figura 8). Es posible que el hecho de que estos contenidos se impartan en cursos muy tempranos, cuando los estudiantes carecen de formación clínica, impida que vean su utilidad y aprendan correctamente sus aplicaciones.

Los términos básicos usados en Genética clínica son considerados poco útiles por el 30% de los estudiantes, incluso dentro de los de la UCM encontramos los que los consideran nada útiles (Figuras 8, 41). Obviamente, aquí hemos fallado en la motivación de los alumnos porque es imposible aplicar la Genética sin saber su lenguaje, conocer conceptos tan básicos como qué es una mutación, un polimorfismo etc.

En cuanto al tiempo dedicado en clase (Figura 9), aspectos básicos como los términos genéticos, los patrones de herencia y la interpretación de árboles genealógicos parecen darse en un número de horas adecuado. Señalar que además son los identificados por un mayor porcentaje de encuestados como “fáciles” (Figura 10). Recordemos que cuando preguntábamos a los médicos sobre estos puntos, los MIR indicaban en su gran mayoría, que conocían estos contenidos (salvo las variantes de significado incierto, un término más moderno). Alrededor de un 35% de los alumnos UCM consideran excesivo el tiempo que se dedica en clase a los aspectos básicos de la Genética molecular (Figura 52). Es posible que esta percepción se relacione con que es uno de los puntos que los alumnos consideran más fáciles o con la valoración que se percibe de su utilidad (Figura 41, 63).

Cuando analizamos la encuesta que realizamos a los médicos, vimos que alrededor de un 50% de los mismos no se veía capacitado para identificar una patología genética dentro de su especialidad (Ver Anexo 1b). Esta situación se podría correlacionar con el hecho de que en conjunto el 56% de los estudiantes señala que o bien este contenido no se explica o el tiempo dedicado al mismo es insuficiente (Figura 9).

A tenor de las respuestas obtenidas, en general, podemos concluir, que la mayor parte de los aspectos de la Genética, sobre todo los más clínicos (punto 6 en adelante) no son considerados como fáciles. Existe bastante heterogeneidad en la valoración por parte de los estudiantes del tiempo dedicado a la explicación de estos últimos temas. No obstante, los resultados obtenidos en esta encuesta y en la de los médicos, nos sugieren que necesitamos incrementarlo, con una asignatura de Genética Clínica, impartida por los médicos especialistas en los últimos cursos o, alternativamente, incluyendo formación específica dentro del MIR.

ASISTENCIA Y ATENCIÓN EN CLASE

Tras la aplicación del nuevo plan de estudios (Bolonia), en nuestra facultad las horas presenciales programadas para la asignatura que nuestro departamento imparte, Bases Celulares de la Genética Humana, se han visto reducidas, así como el número de créditos asignados. La capacidad de nuestros estudiantes, sobre todo los más jóvenes, para llevar a cabo un aprendizaje autónomo es una cuestión debatible y, el porcentaje del mismo, debería de ajustarse a la dificultad de cada materia. En el caso de los contenidos de Genética, los propios estudiantes son los que nos sugieren que, en general no son fáciles. Les preguntamos además si la docencia presencial es importante y el 80% está de acuerdo (Figura 84). El 60% de los estudiantes encuestados de la UCM asiste a más del 80% de las clases (Figura 87). Nuestra experiencia nos dice que además la asistencia es muy superior en las clases de resolución de problemas. Obviamente, reducir la presencialidad en la educación pública reduce costes, pero a veces nos debíamos de plantear si afecta a la calidad. En nuestro caso, aunque no creemos que este informe sea el medio para conseguirlo, necesitamos más horas de prácticas y un incremento en el número de créditos. De hecho, es un comentario recurrente en la pregunta 26, de repuesta abierta, donde preguntamos qué mejorarías de la asignatura. Tenemos 9 horas asignadas para poder enseñar las técnicas de diagnóstico de las cromosopatías, y hacer problemas que permitan a nuestros estudiantes aprender a largo plazo los patrones de herencia (recordemos que no son solo el dominante y el recesivo), el análisis de árboles genealógicos y el cálculo de los riesgos de incidencia y recurrencia..... Es más, tenemos que hacerlo antes de que cursen la Genética Molecular.

Para incrementar nuestra eficacia docente, los profesores de esta asignatura básica, queríamos saber qué cambios podíamos introducir para incrementar el porcentaje de asistencia a las clases teóricas y la atención en clase. Debíamos preguntar sobre estrategias viables en grupos con más de 100 alumnos matriculados, ya que esta es la situación en la UCM. Incluimos qué le hace a un estudiante asistir (Figuras 14, 86, 87) y qué le hace faltar (Figuras 17-24) (además de lo obvio que es tener un examen o una entrega de un trabajo) y que es lo que incrementa su atención (Figura 16).

Las conclusiones que alcanzamos son diversas.

- Tenemos que dar clases que faciliten el estudio relacionado con la comprensión de los temas complejos. Reducir el tiempo dedicado a temas sencillos e incrementar el de los más difíciles. En este sentido nuestro grupo docente utiliza problemas y va a introducir el aprendizaje por juegos
- Usar ejemplos clínicos que ilustren la materia, aunque la asignatura sea básica (algo que nuestro grupo docente ya aplica en la medida de lo posible). Este es un punto esencial puesto que también facilitara el aprendizaje a largo plazo (Figura 31)
- Si sumamos a esto el hacer preguntas durante la clase o después de esta, incrementaremos la atención sin reducir la asistencia (Figuras 23, 24, 29).
- El que otro alumno sea el que de los contenidos no favorece la atención (Figura 16).
- Curiosamente los alumnos ven favorable para poder mantener la atención tener apuntes de la clase, aunque el profesor no debe seguirlos al pie de la letra. Es decir, que los pdf que colgamos con las presentaciones antes de la clase deben incluir algo de texto, pero el profesor debe añadir en clase explicaciones (Figura 16).
- A casi a la mitad de los encuestados, que el profesor les conozca, les hace asistir a clase y estar más atentos, por lo que es algo a tener en cuenta. Lo cierto es que en la

universidad el anonimato de nuestros alumnos no favorece la conexión entre profesor y alumno (Figuras 16, 18).

Cuando se analizan los resultados estratificando las respuestas y separando a los que asisten a más del 80% de las clases de los que lo hacen con menos frecuencia (Figuras 17-29), se identifica un 15% de alumnos que asisten a clase de forma incondicional, incluso cuando las explicaciones del profesor no les ayudan a comprender, el hito que más motiva a los alumnos para dejar de ir a clase. A los que asisten con regularidad les influye menos el que el profesor les conozca o que se hagan preguntas al final de clase que cuenten para la nota.

APRENDIZAJE

Quisimos indagar sobre qué motiva el que un alumno se aprenda un contenido. Propusimos 6 posibles motivos basados en nuestra experiencia como alumnos y profesores: evaluación (me informan de que cae en el examen), utilidad futura de los contenidos, cómo enseña el profesorado, interés personal, comprender los contenidos, relacionarlo con mis conocimientos previos. Viendo las respuestas obtenidas (Figura 30), la verdad es que nuestras propuestas fueron acertadas. Está claro que señalar durante las clases lo importante, usar ejemplos clínicos que favorezca la percepción de lo explicado como algo útil y esencial, más si cabe si ayuda a entender los contenidos. La integración con conocimientos adquiridos en asignaturas anteriores es algo con lo que tenemos que trabajar puesto que además los estudiantes creen que los ayuda al aprendizaje a largo plazo (Figura 31). Despertar el interés personal parece más difícil.

Nuestros alumnos reciben los contenidos básicos de genética en primero y segundo. Para que lo enseñado se recuerde a largo plazo (Figura 31) no es buena estrategia proponer trabajos escritos, mejor que se expongan y defiendan (lo que proponemos actualmente en nuestra asignatura). De hecho, el 70% de los encuestados piensa que hay alumnos que copian los trabajos (Figura 32). Las otras propuestas tienen mejor aceptación (Figura 31) y entre ellas los casos clínicos de nuevo destacan como una buena estrategia.

EVALUACIÓN

La evaluación dentro del sistema educativo es importante para poder certificar la adquisición de conocimientos, además es una herramienta de motivación del estudio. En nuestro medio, estamos intentando utilizar sistemas alternativos al examen para la evaluación. Uno de los ejemplos más frecuentes es la evaluación por trabajos. Preguntamos a los alumnos si ellos consideran que esta estrategia les hace aprender mejor todos los contenidos del temario a lo que responden con una negativa, y como comentábamos, señalan que no es justo porque hay quien los copia (como nosotros mismos hemos detectado). La mayoría de los estudiantes además opina que el examen es lo que realmente le obliga a estudiar y que la evaluación debe incluir trabajos y examen para optimizar el aprendizaje (Figura 32).

El tipo de examen que se propone a los alumnos también determina cómo estos van a estudiar, memorizando o comprendiendo y si la evaluación es percibida como más o menos justa. Según los resultados obtenidos en nuestra encuesta (Figuras 33, 34), debemos evitar los exámenes con preguntas tipo tema, frente a las tipo test, problema y cortas de relacionar que, según la opinión de los estudiantes, consiguen simultáneamente ser justas y promover la comprensión de los contenidos durante el estudio. Las definiciones no son valoradas especialmente en un sentido ni en otro.

Fig 1: Sexo.

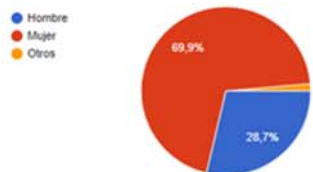


Fig 2: Facultad en la que se cursan estudios.

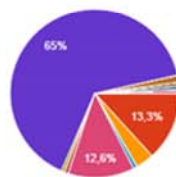
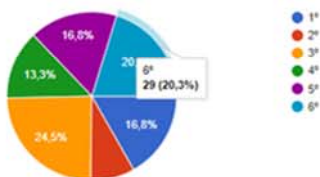


Fig 3: Curso.



LA GENÉTICA EN MI CENTRO

Fig 4: Cuatrimestres que se ha cursado genética.

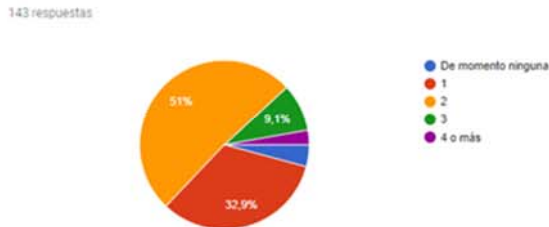


Fig 5: Cuatrimestres en el plan de estudios dedicado a genética de forma obligatoria.

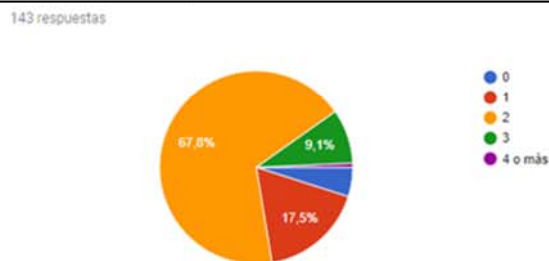


Fig 6: Cursos en los que se estudia Genética

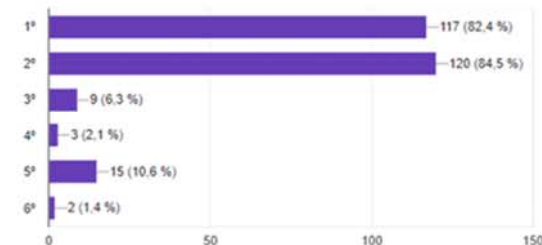


Fig 7: ¿Consideras importante que haya una asignatura de Genética Clínica en los últimos cursos de la carrera?

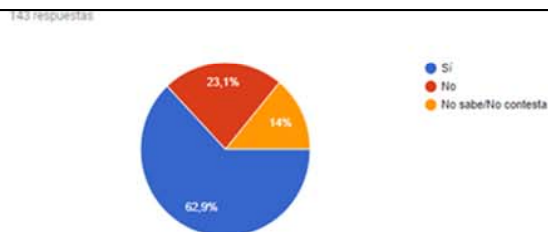
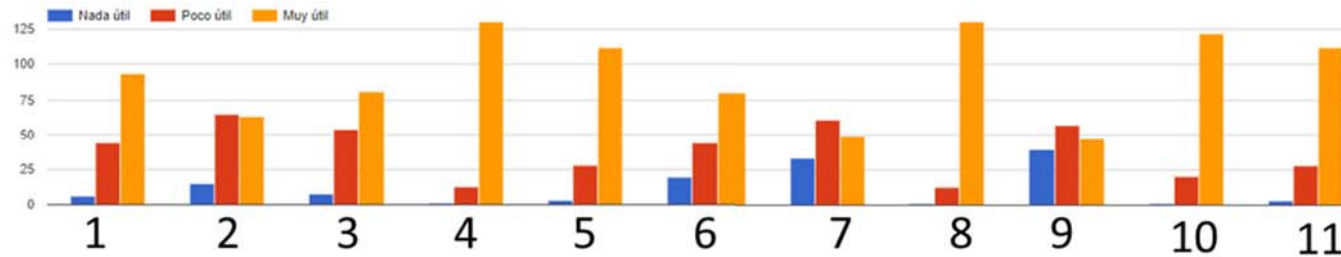


Fig 8: De los contenidos de genética, ¿cuál crees que será su utilidad cuando seas médico?



CONTENIDOS

- 1 Términos genéticos (SNP, CNV, variantes de significado incierto, mutaciones de novo, penetrancia, expresividad...)
- 2 Aspectos básicos de genética molecular (transcripción, traducción, replicación, reparación del ADN, etc.)
- 3 Epigenética: mecanismos y función
- 4 Patrones de herencia
- 5 Interpretación de árboles genealógicos
- 6 Aplicaciones de los métodos diagnósticos (bandeo G, FISH, Array CGH, MLPA, NGS....)
- 7 Base molecular de los métodos diagnósticos
- 8 Cómo dar consejo genético
- 9 Parte más informática (bases de datos específicas o herramientas informáticas)
- 10 Relación entre base genética y enfermedad.
- 11 Cómo se identifica una patología Genética

Fig 9: Opinión sobre el tiempo dedicado en clase a los distintos contenidos de Genética en Medicina.

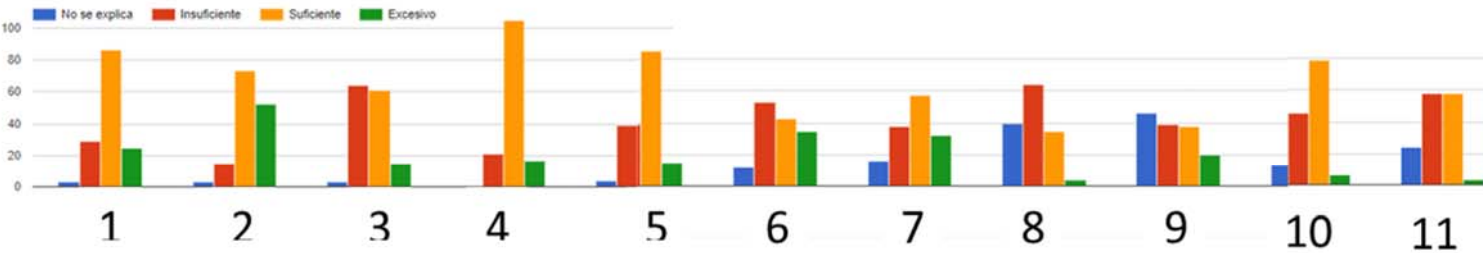


Fig 10: Dificultad para comprender los siguientes aspectos de genética.

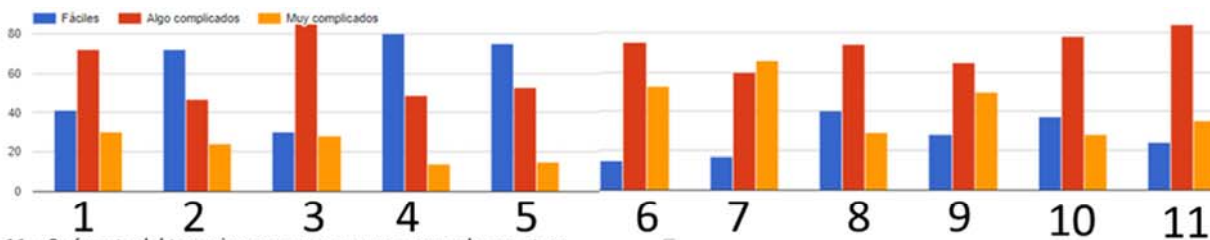


Fig 11: ¿Qué parte del temario crees que no vas a aprender en otras asignaturas que no sean las de Genética?

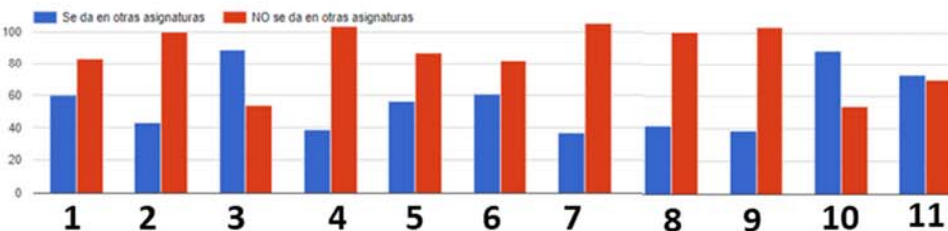


Fig 12: Con respecto a la docencia:

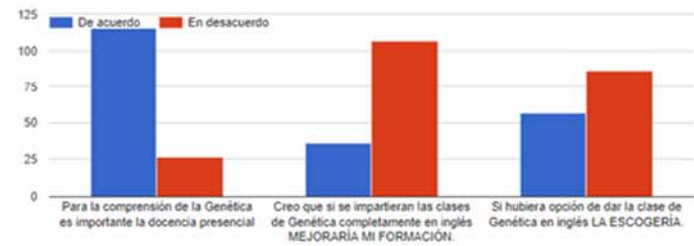
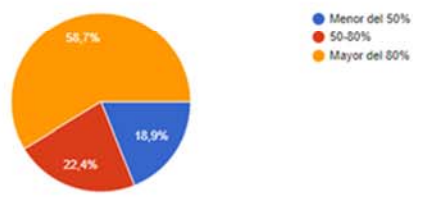
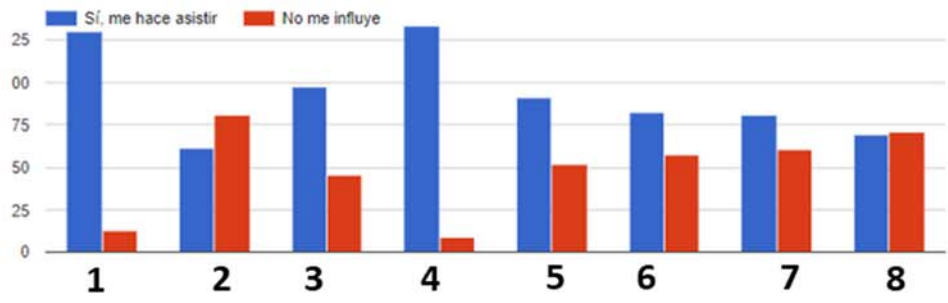


Fig 13: Mi asistencia a genética ha sido:



14. Me hace asistir a clase...

Fig 14: Me hace asistir a clase...



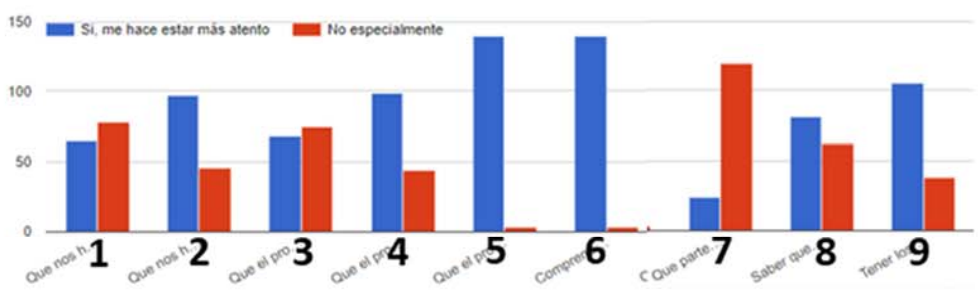
15. Falto a clase si...

Fig 15: Falto a clase si...



- 1 Que me facilite el estudio
- 2 Que el profesor me conozca
- 3 Qué tenga repercusión positiva en mi nota
- 4 Que sea entretenida
- 5 Que sea participativa
- 6 Que no haya apuntes de ese profesor/a
- 7 Que nos hagan preguntas al final de clase a modo de reto/juego competitivo pero no evaluable
- 8 Que nos hagan preguntas al final de clase que cuenten para nota.

Fig 16: Para atender en clase, me ayuda:



- 1 Que nos hagan preguntas al final de clase que cuenten para nota.
- 2 Que nos hagan preguntas al final de clase a modo de reto/juego competitivo pero no evaluable
- 3 Que el profesor me conozca.
- 4 Que el profesor/a me pregunte durante la clase
- 5 Que el profesor ponga ejemplos clínicos.
- 6 Comprender lo que se explica.
- 7 Que parte de la clase la dé otro/a estudiante.
- 8 Saber que me van a evaluar en unas semanas de estos contenidos.
- 9 Tener los apuntes de la clase

ME HACE ASISTIR A CLASE..... ESTRATIFICACIÓN ENTRE ALUMNOS QUE ASISTEN A MÁS DEL 80% (VERDE) DE LOS QUE LO HACEN CON MENOS FRECUENCIA (AZUL)

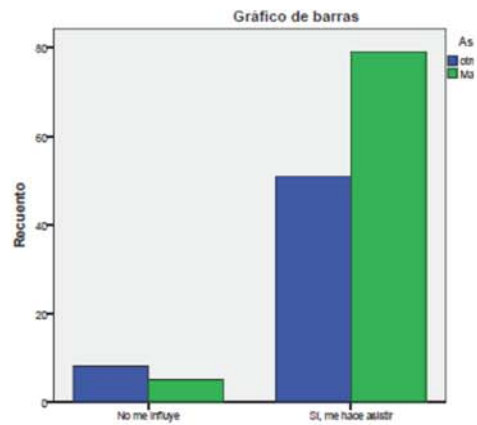


Fig 17: Que me facilite el estudio.

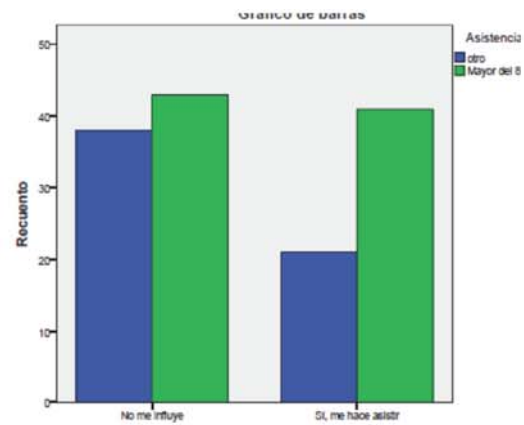


Fig 18: Que el profesor me conozca.

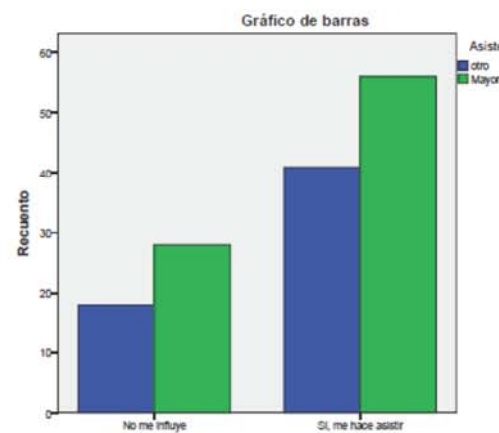


Fig 19: Que tenga repercusión positiva en mi nota.

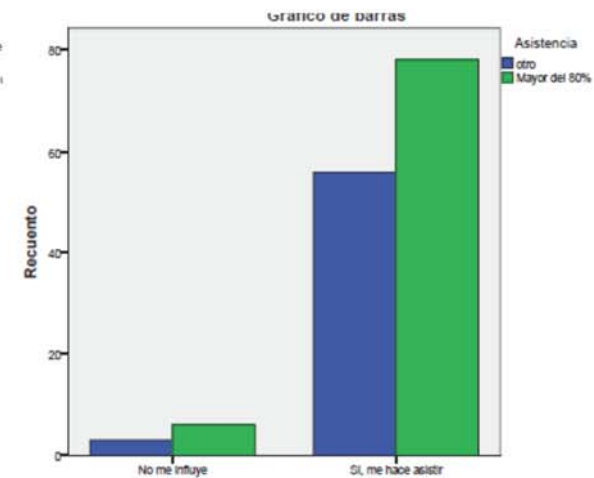


Fig 20: Que sea entretenida.

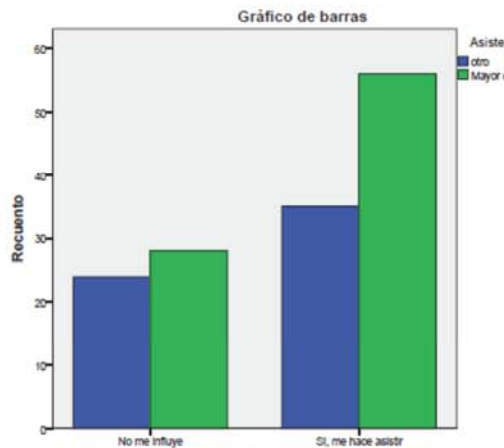


Fig 21: Que sea participativa.

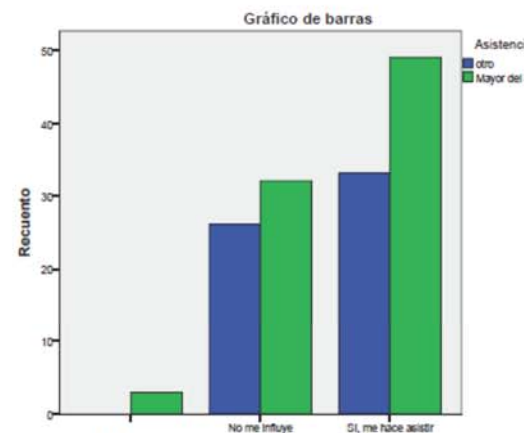


Fig 22: Que no haya apuntes de ese profesor/a.

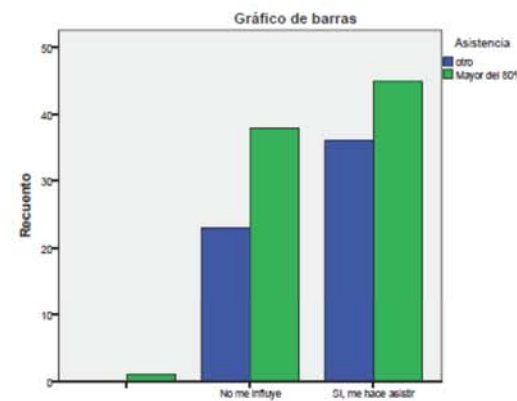


Fig 23: Que nos hagan preguntas al final de clase a modo de reto/juego competitivo pero no evaluable.

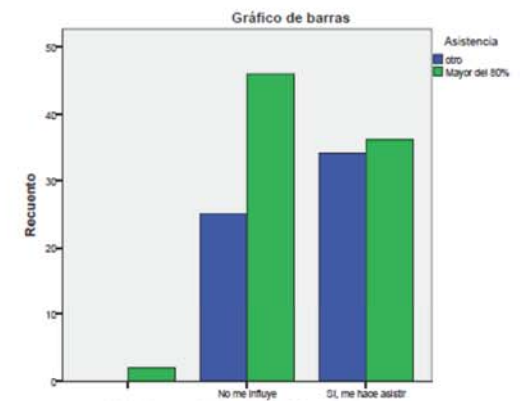


Fig 24: Que nos hagan preguntas al final de clase que cuenten para nota.

FALTO A CLASE SI..... ESTRATIFICACIÓN ENTRE ALUMNOS QUE ASISTEN A MÁS DEL 80% (VERDE) DE LOS QUE LO HACEN CON MENOS FRECUENCIA (AZUL)

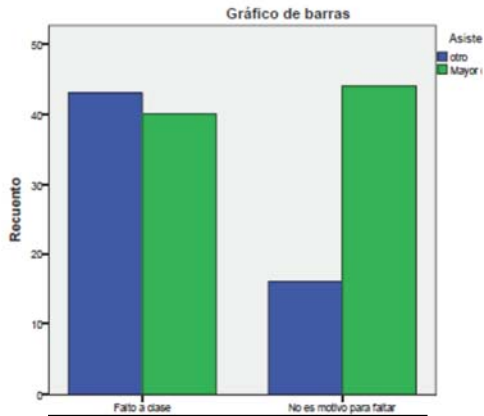


Fig 25: El profesor sigue a pie de la letra los apuntes/libro.

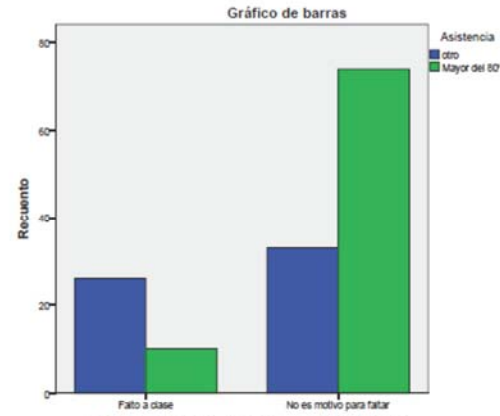


Fig 26: La clase es a primera hora.

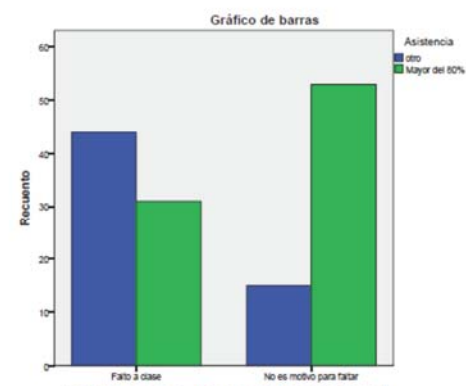


Fig 27: No me resulta atractivo el tema.

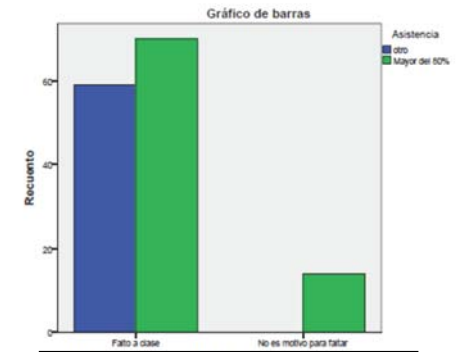


Fig 28: Las explicaciones del profesor no me ayudan a comprender.

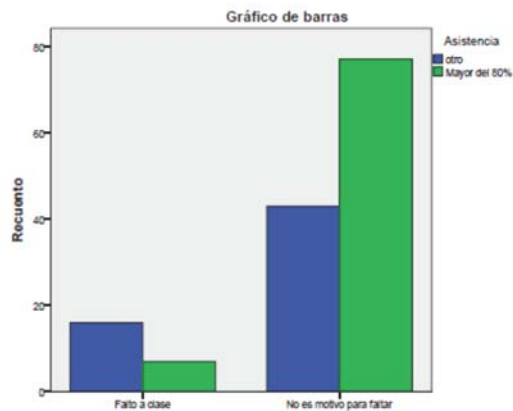
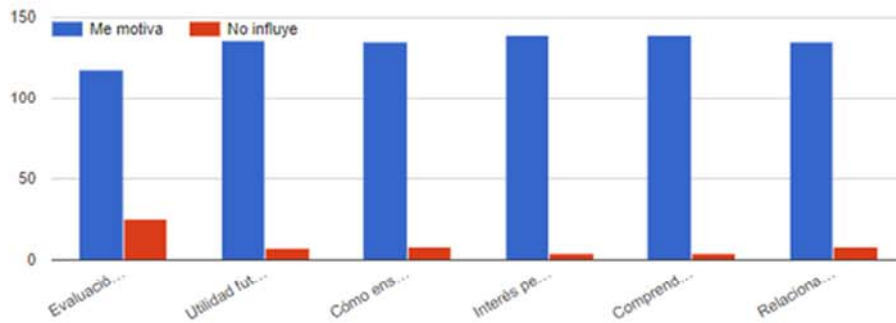


Fig 29: Que el profesor pregunte y ponga nota.

APRENDIZAJE

Fig 30: Para aprender un contenido de Genética, me motiva:



Evaluación (me informan de que cae en el examen)

Utilidad futura de los contenidos

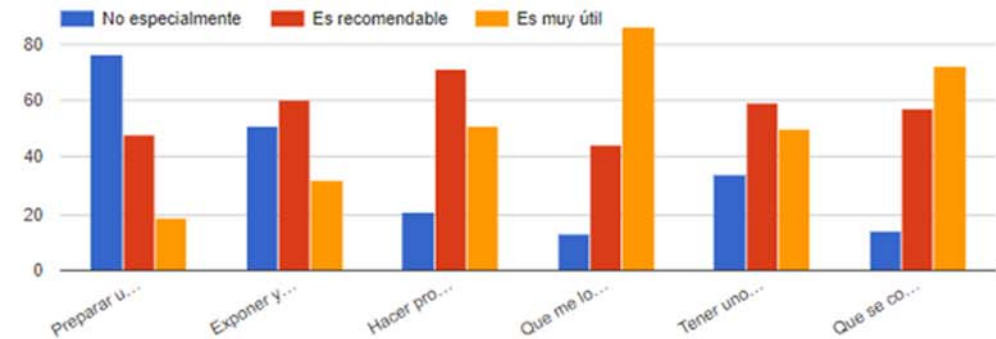
Cómo enseña el profesorado

Interés personal

Comprender los contenidos

Relacionarlo con mis conocimientos previos

Fig 31: Para recordar a largo plazo un contenido de Genética, me ayuda:



Preparar un trabajo escrito sobre el tema

Exponer y defender un trabajo sobre el tema

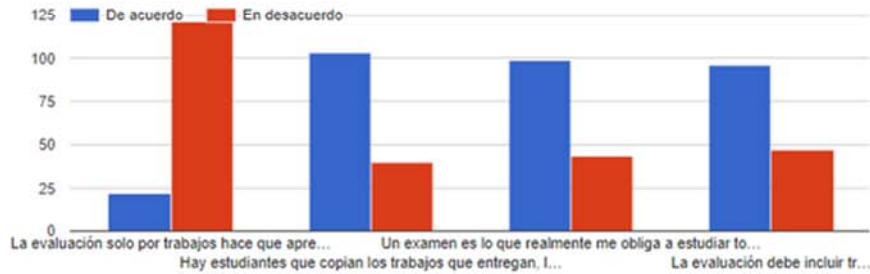
Hacer problemas sobre el tema

Que me lo expliquen asociado a un caso clínico llamativo

Tener unos apuntes/libro donde esté todo escrito

Que se conecte con contenidos de otras asignaturas

Fig 32: Con respecto a la forma de evaluar:

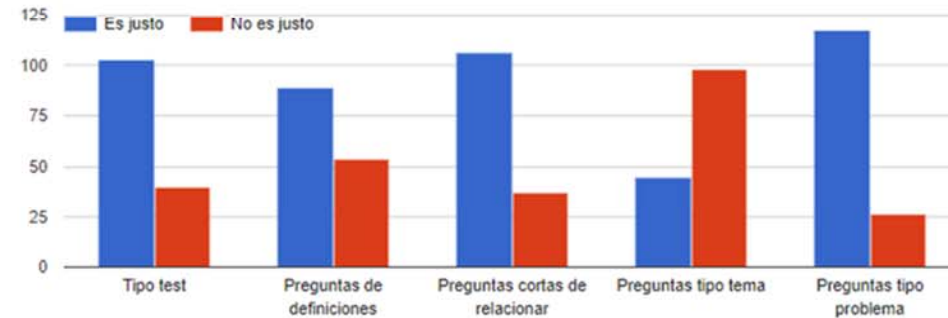


- 1 La evaluación solo por trabajos hace que aprenda mejor todos los contenidos del temario
- 2 Hay estudiantes que copian los trabajos que entregan, luego la evaluación por trabajos no es justa
- 3 Un examen es lo que realmente me obliga a estudiar todos los contenidos
- 4 La evaluación debe incluir trabajos y examen para optimizar mi aprendizaje

Fig 33: Este tipo de examen me ayuda a comprender mejor los contenidos:



Fig 34: Lo que he aprendido de Genética se evalúa de forma justa a través de un examen...



RESULTADOS ALUMNOS UCM

FILIACIÓN

Fig 35: Alumnos UCM: Sexo.

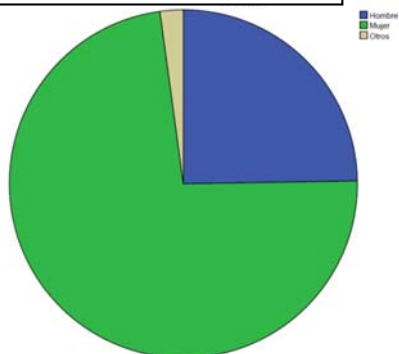
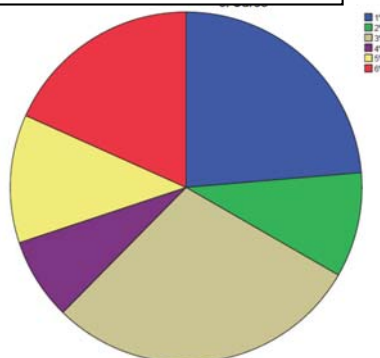


Fig 36: Alumnos UCM: Curso.



LA GENÉTICA EN MI CENTRO

Fig 37: Alumnos UCM: Cuatrimestres cursado de genética.

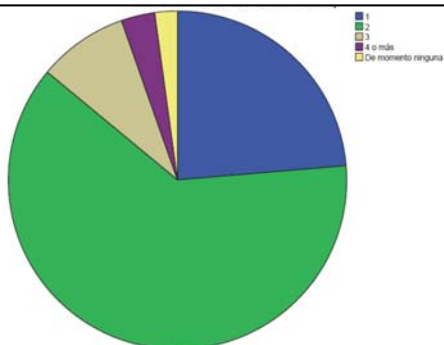


Fig 38: Alumnos UCM: Cuatrimestres en el plan de estudios dedicado a genética de forma obligatoria.

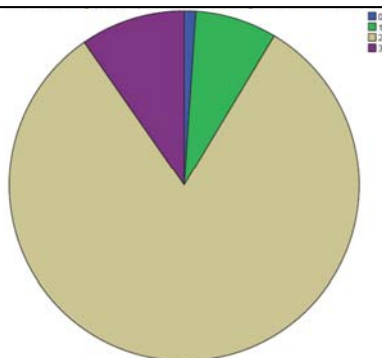
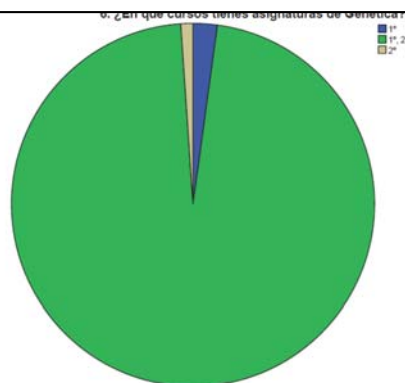


Fig 39: Alumnos UCM: Cursos en los que se estudia Genética.



RESULTADOS ALUMNOS UCM

UTILIDAD DE LOS CONTENIDOS

Fig 40: Alumnos UCM: De los contenidos de genética, ¿cuál crees que será su utilidad cuando seas médico (Términos genéticos: SNP, CNV, variantes de significado incierto...)?

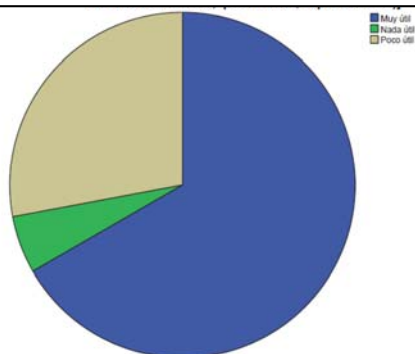


Fig 41: Alumnos UCM: De los contenidos de genética, ¿cuál crees que será su utilidad cuando seas médico (Aspectos básicos de genética molecular- transcripción, traducción,...)?

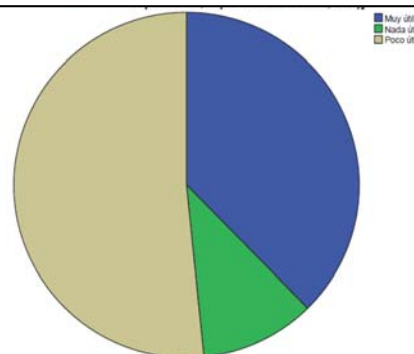


Fig 42: Alumnos UCM: De los contenidos de genética, ¿cuál crees que será su utilidad cuando seas médico (Epigenética: mecanismos y función)?

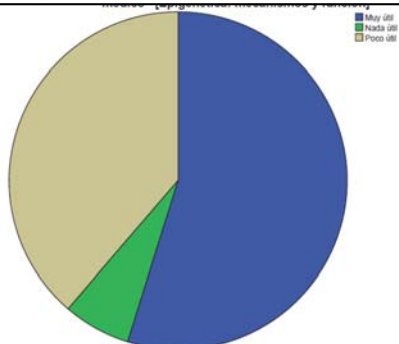


Fig 43: Alumnos UCM: De los contenidos de genética, ¿cuál crees que será su utilidad cuando seas médico (Patrones de herencia)?

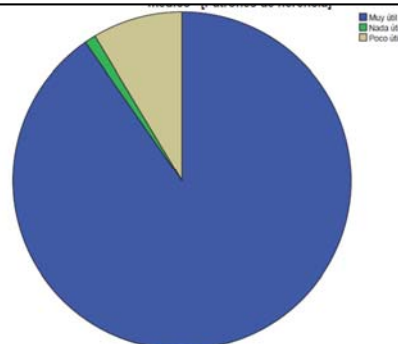


Fig 44: Alumnos UCM: De los contenidos de genética, ¿cuál crees que será su utilidad cuando seas médico (Interpretación de árboles genealógicos)?

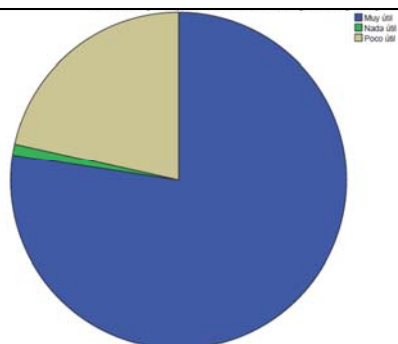


Fig 45: Alumnos UCM: De los contenidos de genética, ¿cuál crees que será su utilidad cuando seas médico (Aplicaciones de métodos diagnósticos – bandeó G, FISH, Array CGH,...)?

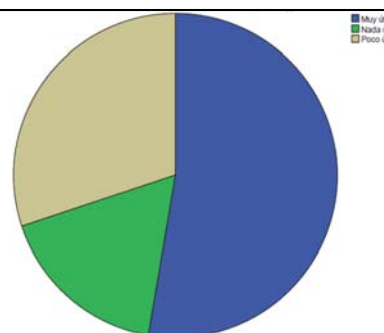


Fig 46: Alumnos UCM: De los contenidos de genética, ¿cuál crees que será su utilidad cuando seas médico (Base molecular de los métodos diagnósticos)?

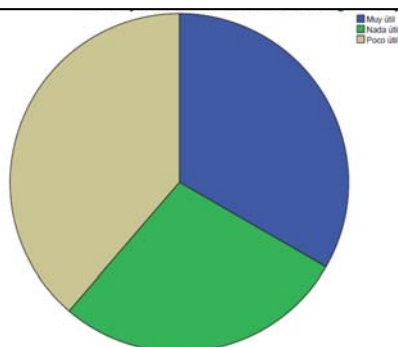


Fig 47: Alumnos UCM: De los contenidos de genética, ¿cuál crees que será su utilidad cuando seas médico (Cómo dar consejo genético)?

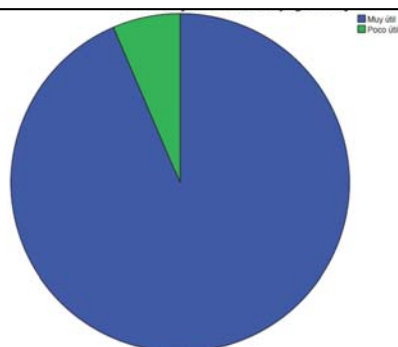


Fig 48: Alumnos UCM: De los contenidos de genética, ¿cuál crees que será su utilidad cuando seas médico (Parte informática – base de datos específicas, herramientas informáticas)?

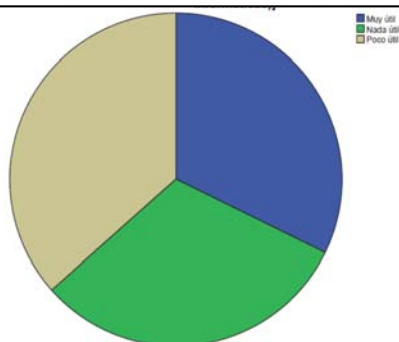


Fig 49: Alumnos UCM: De los contenidos de genética, ¿cuál crees que será su utilidad cuando seas médico (Relación entre base genética y enfermedad)?

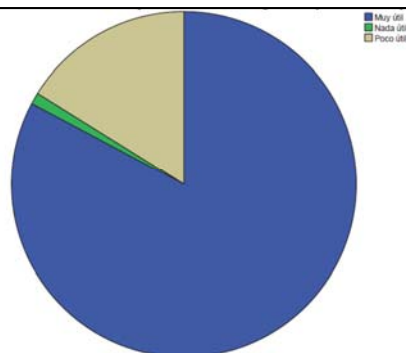
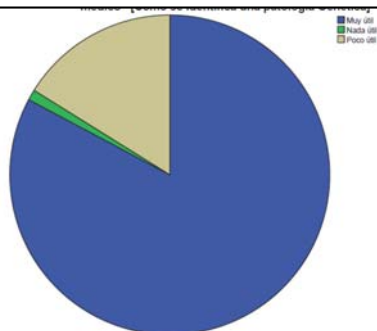


Fig 50: Alumnos UCM: De los contenidos de genética, ¿cuál crees que será su utilidad cuando seas médico (Cómo se identifica una patología genética)?



RESULTADOS ALUMNOS UCM

TIEMPO DEDICADO A LOS CONTENIDOS

Fig 51: Alumnos UCM: Opinión sobre el tiempo dedicado en clase a los distintos contenidos de Genética en Medicina (Términos genéticos: SNP, CNV, variantes de significado incierto...).

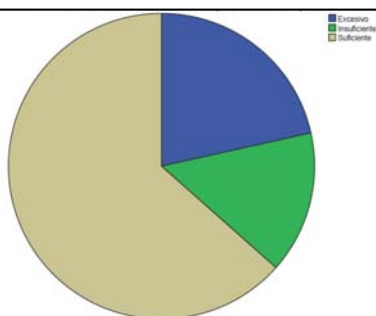


Fig 52: Alumnos UCM: Opinión sobre el tiempo dedicado en clase a los distintos contenidos de Genética en Medicina. (Aspectos básicos de genética molecular- transcripción, traducción,...)

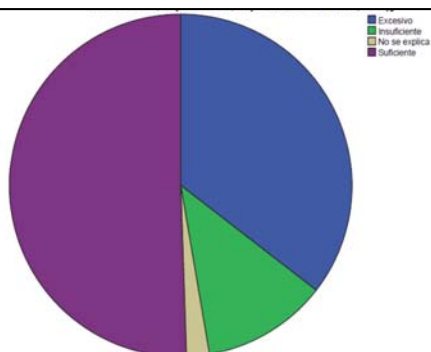


Fig 53: Alumnos UCM: Opinión sobre el tiempo dedicado en clase a los distintos contenidos de Genética en Medicina (Epigenética: mecanismos y función)

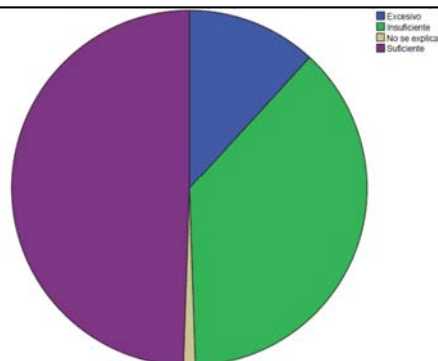


Fig 54: Alumnos UCM: Opinión sobre el tiempo dedicado en clase a los distintos contenidos de Genética en Medicina (Patrones de herencia).

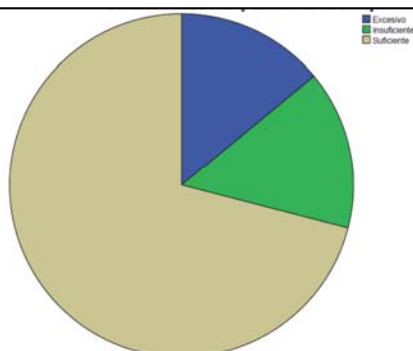


Fig 55: Alumnos UCM: Opinión sobre el tiempo dedicado en clase a los distintos contenidos de Genética en Medicina (Interpretación de árboles genealógicos).

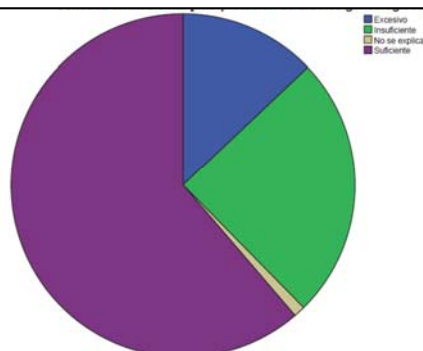


Fig 56: Alumnos UCM: Opinión sobre el tiempo dedicado en clase a los distintos contenidos de Genética en Medicina (Aplicaciones de métodos diagnósticos – bandejo G, FISH, Array CGH,...).

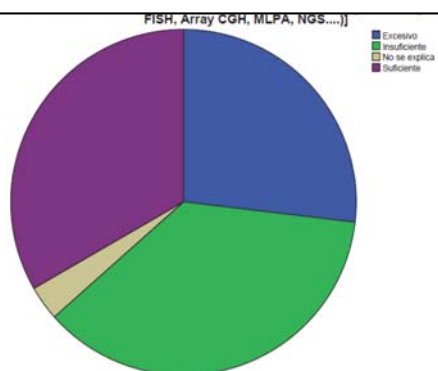


Fig 57: Alumnos UCM: Opinión sobre el tiempo dedicado en clase a los distintos contenidos de Genética en Medicina (Base molecular de los métodos diagnósticos).

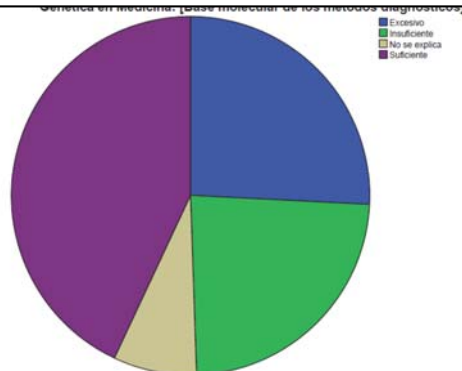


Fig 58: Alumnos UCM: Opinión sobre el tiempo dedicado en clase a los distintos contenidos de Genética en Medicina (Cómo dar consejo genético).

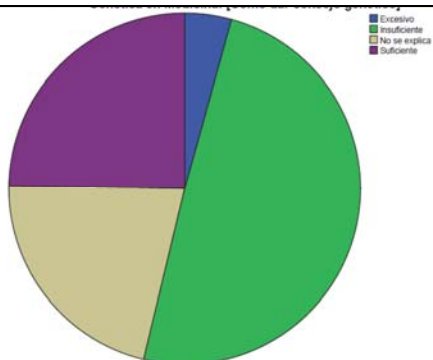


Fig 59: Alumnos UCM: Opinión sobre el tiempo dedicado en clase a los distintos contenidos de Genética en Medicina (Parte informática – base de datos específicas, herramientas informáticas).

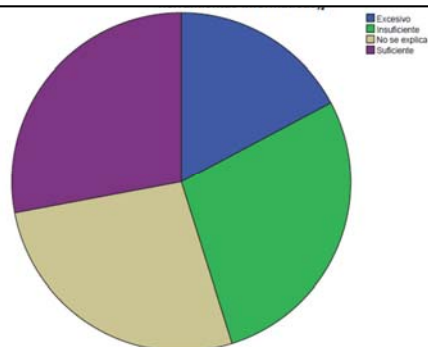


Fig 60: Alumnos UCM: Opinión sobre el tiempo dedicado en clase a los distintos contenidos de Genética en Medicina (Relación entre base genética y enfermedad).

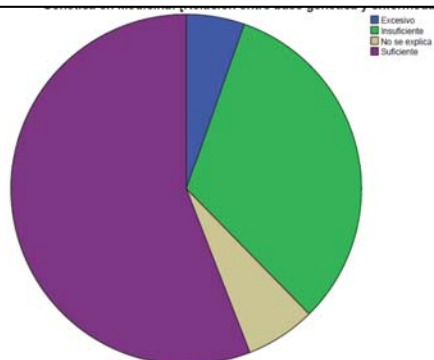
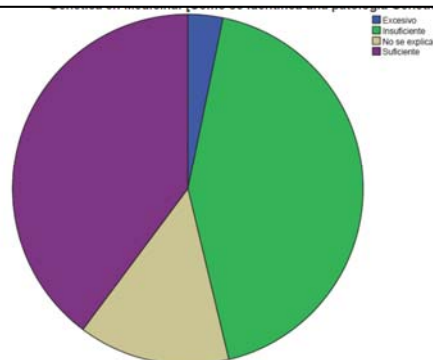


Fig 61: Alumnos UCM: Opinión sobre el tiempo dedicado en clase a los distintos contenidos de Genética en Medicina (Cómo se identifica una patología Genética).



RESULTADOS ALUMNOS UCM

DIFICULTAD DE LOS CONTENIDOS

Fig 62: Alumnos UCM: Dificultad para comprender los siguientes aspectos de genética: Términos genéticos: SNP, CNV, variantes de significado incierto...

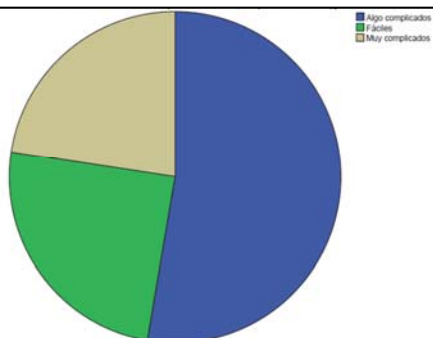


Fig 63: Alumnos UCM: Dificultad para comprender los siguientes aspectos de genética: Aspectos básicos de genética molecular- transcripción, traducción,...

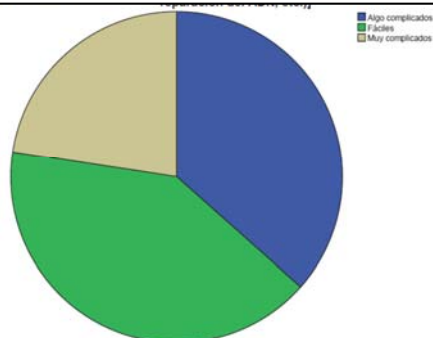


Fig 64: Alumnos UCM: Dificultad para comprender los siguientes aspectos de genética: Epigenética: mecanismos y función.

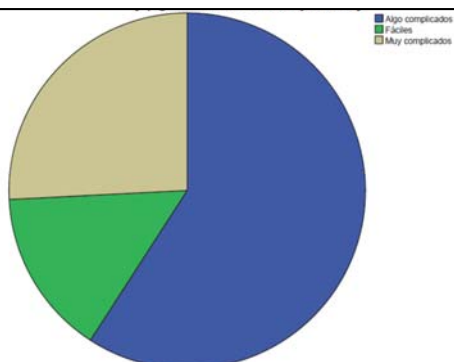


Fig 65: Alumnos UCM: Dificultad para comprender los siguientes aspectos de genética: Patrones de herencia.

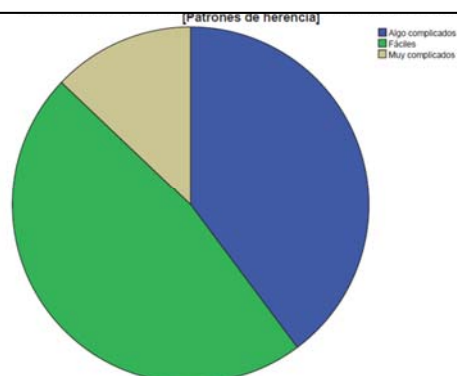


Fig 66: Alumnos UCM: Dificultad para comprender los siguientes aspectos de genética: Interpretación de árboles genealógicos.

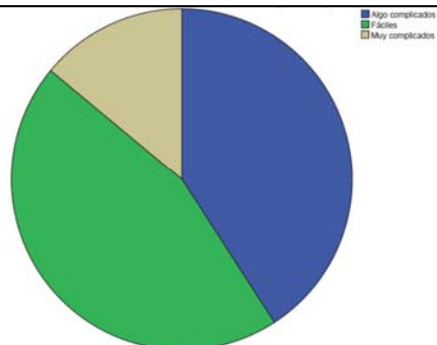


Fig 67: Alumnos UCM: Dificultad para comprender los siguientes aspectos de genética: Aplicaciones de métodos diagnósticos – bandeó G, FISH, Array CGH,...

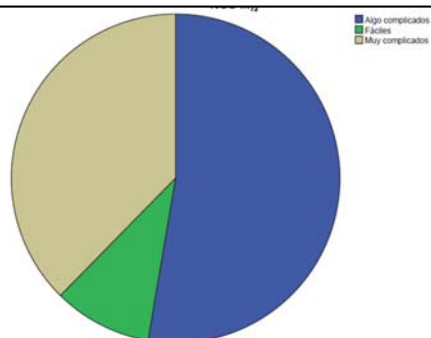


Fig 68: Alumnos UCM: Dificultad para comprender los siguientes aspectos de genética: Base molecular de los métodos diagnósticos.

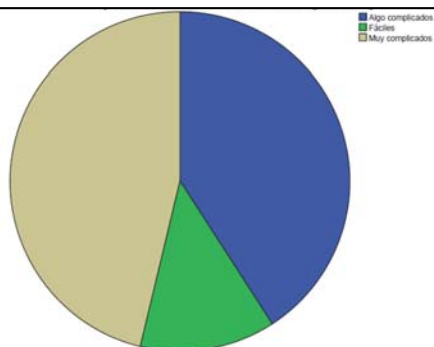


Fig 69: Alumnos UCM: Dificultad para comprender los siguientes aspectos de genética: Cómo dar consejo genético.

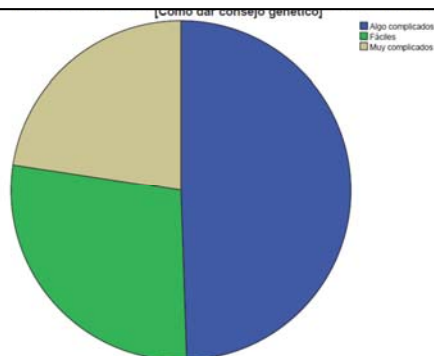


Fig 70: Alumnos UCM: Dificultad para comprender los siguientes aspectos de genética: Parte informática: bases de datos específicas o herramientas informáticas.

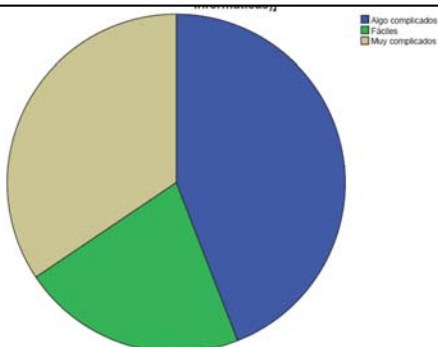


Fig 71: Alumnos UCM: Dificultad para comprender los siguientes aspectos de genética: Relación entre base genética y enfermedad.

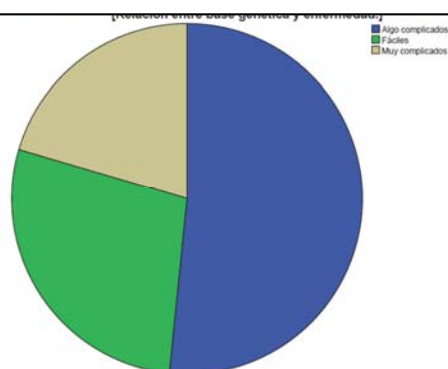
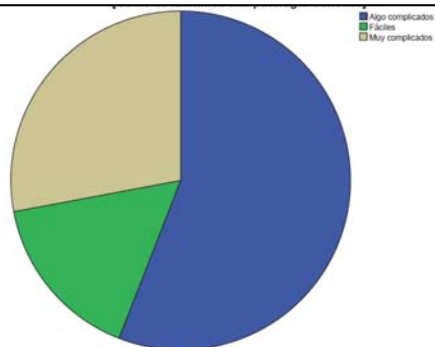


Fig 72: Alumnos UCM: Dificultad para comprender los siguientes aspectos de genética: Cómo se identifica una patología Genética.



RESULTADOS ALUMNOS UCM

CONTENIDOS QUE SE IMPARTEN EN OTRAS ASIGNATURAS

Fig 73: Alumnos UCM: ¿Qué parte del temario crees que no vas a aprender en otras asignaturas que no sean las de Genética?: Aplicaciones de métodos diagnósticos – bandejo G, FISH, Array CGH,...

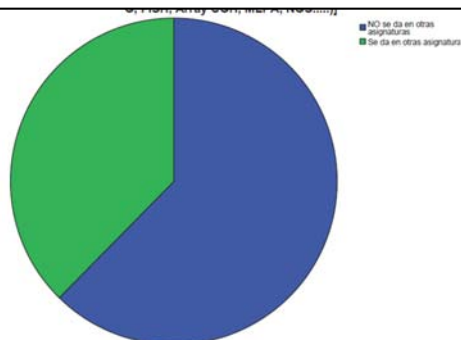


Fig 74: Alumnos UCM: ¿Qué parte del temario crees que no vas a aprender en otras asignaturas que no sean las de Genética?: Términos genéticos: SNP, CNV, variantes de significado incierto...

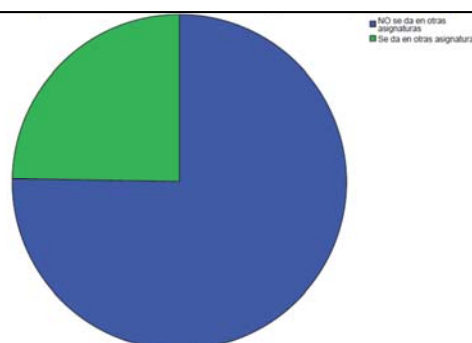


Fig 75: Alumnos UCM: ¿Qué parte del temario crees que no vas a aprender en otras asignaturas que no sean las de Genética?: Aspectos básicos de genética molecular- transcripción, traducción,...

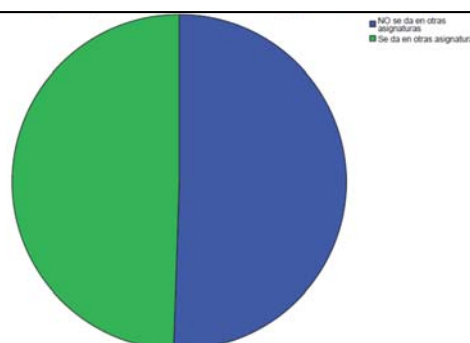


Fig 76: Alumnos UCM: ¿Qué parte del temario crees que no vas a aprender en otras asignaturas que no sean las de Genética?: Epigenética: mecanismo y función.

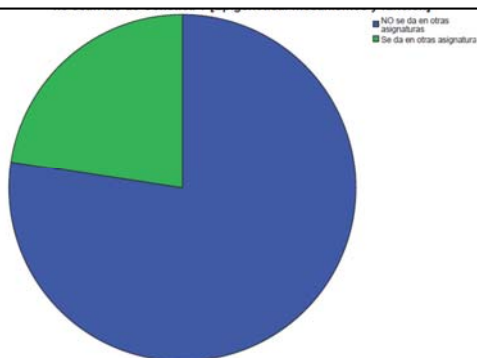


Fig 77: Alumnos UCM: ¿Qué parte del temario crees que no vas a aprender en otras asignaturas que no sean las de Genética?: Base molecular de los métodos diagnósticos.

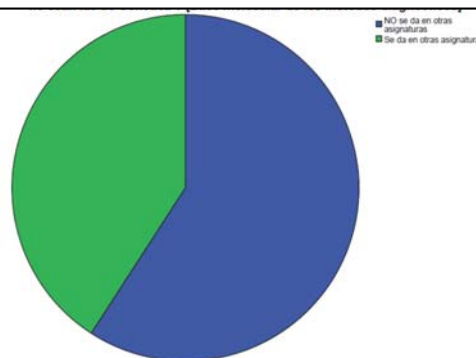


Fig 78: Alumnos UCM: ¿Qué parte del temario crees que no vas a aprender en otras asignaturas que no sean las de Genética?: Patrones de herencia.

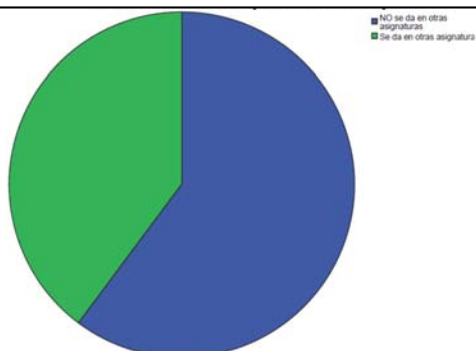


Fig 79: Alumnos UCM: ¿Qué parte del temario crees que no vas a aprender en otras asignaturas que no sean las de Genética?: Interpretación de árboles genealógicos.

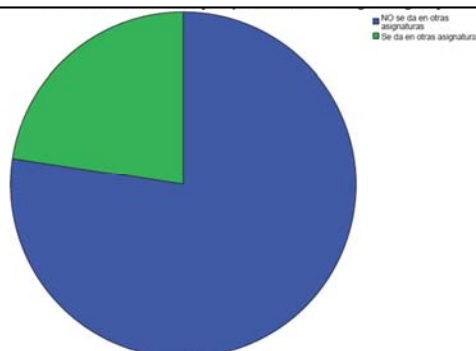


Fig 80: Alumnos UCM: ¿Qué parte del temario crees que no vas a aprender en otras asignaturas que no sean las de Genética?: Cómo dar consejo genético.

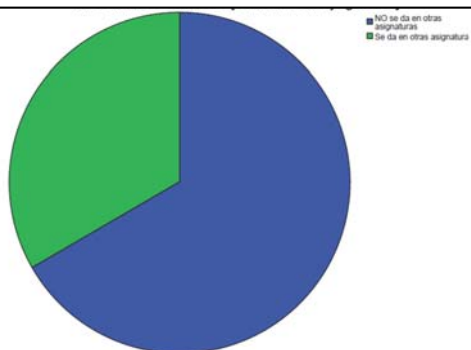


Fig 81: Alumnos UCM: ¿Qué parte del temario crees que no vas a aprender en otras asignaturas que no sean las de Genética?: Parte informática: bases de datos específicas o herramientas informáticas.

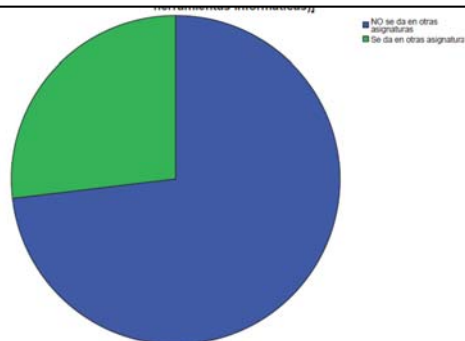


Fig 82: Alumnos UCM: ¿Qué parte del temario crees que no vas a aprender en otras asignaturas que no sean las de Genética?: Relación entre base genética y enfermedad.

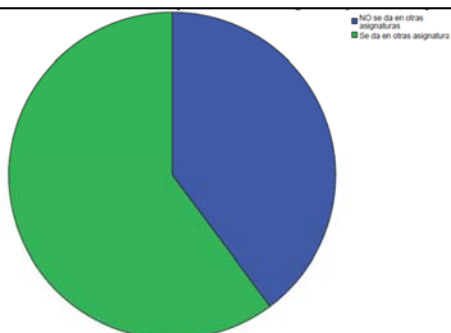
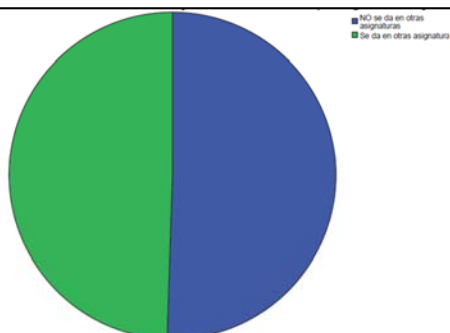


Fig 83: Alumnos UCM: ¿Qué parte del temario crees que no vas a aprender en otras asignaturas que no sean las de Genética?: Cómo se identifica una patología genética.



RESULTADOS ALUMNOS UCM

OTRAS PREGUNTAS

Fig 84: Alumnos UCM: Con respecto a la docencia: para la comprensión de la genética es importante la docencia presencial.

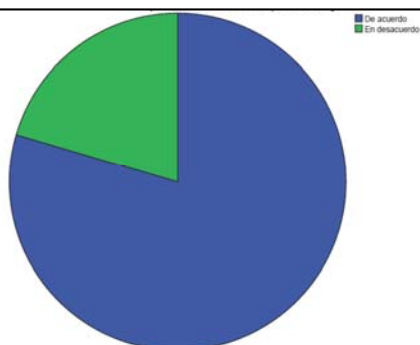


Fig 85: Alumnos UCM: Con respecto a la docencia: Creo que si se impartieran las clases de Genética completamente en inglés mejoraría mi formación.

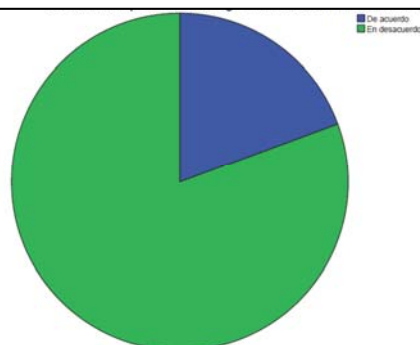


Fig 86: Alumnos UCM: Con respecto a la docencia: Si hubiera opción de dar la clase de genética en inglés la escogería.

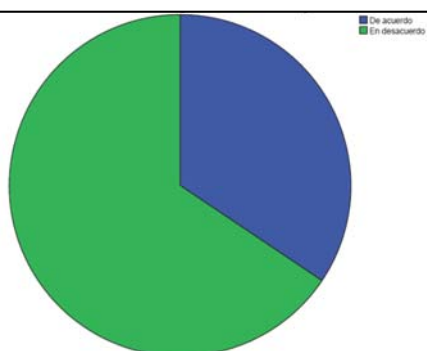
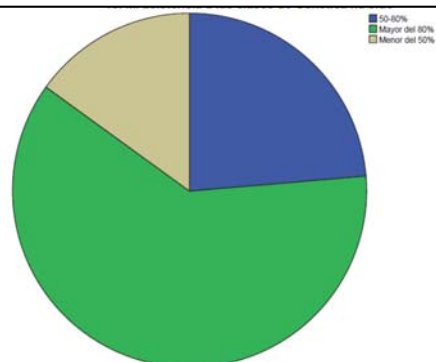


Fig 87: Alumnos UCM: Mi asistencia a las clases de genética ha sido:



Anexo 3. ¿Cuál es mi caso? Un juego para aprender Genética.

¿Cuál es mi caso?



AUTORES:

Rosa Sacedón Ayuso

María Orera Clemente

Eva Jiménez Pérez

Alberto Fraile Ramos

1.- DESCRIPCIÓN GENERAL DEL JUEGO

Título: ¿Cuál es mi caso?

Tipo de material docente: Juego de cartas

Tiempo de duración de la partida: 1,5 horas

Nivel formativo: estudiantes de bachillerato o estudiantes de grado (Medicina o áreas afines) que estén cursando una asignatura de genética básica.

A través de este juego el profesor puede dirigir la atención de los estudiantes, iniciando su formación en diferentes aspectos relacionados con conceptos genéticos y clínicos. Motiva el interés de los estudiantes por el aprendizaje de la Genética no solo como una ciencia médica sino como algo que cada vez es más cotidiano. El juego también permite la discusión de aspectos éticos y de educación en la diversidad. El desarrollo de cada partida es flexible en cuanto a la profundidad y la extensión de los contenidos tratados y, por ello, puede adecuarse a diferentes niveles formativos.

La explicación del contenido de las 5 cartas que completan un caso, en el orden que indica la numeración, permite contar la historia asociada al caso. A partir de esta surge la discusión de conceptos específicos.

OBJETIVOS FORMATIVOS DEL JUEGO:

Los puntos generales que se pueden tratar con este juego de cartas son:

Árboles genealógicos y patrones de herencia: herencia autosómica recesiva vs dominante, penetrancia incompleta y expresividad variable, casos de novo, niveles de relación familiar y riesgo de incidencia y de recurrencia

Importancia del diagnóstico genético: transcendencia preventiva, pronóstica, terapéutica y familiar.

Aplicaciones de los métodos de diagnóstico genético: análisis del cariotipo, secuenciación de un gen, paneles de genes, secuenciación de genoma completo

Métodos genéticos de identificación de personas: estudio molecular de STR y pruebas de paternidad

Consejo Genético: implicaciones personales, familiares y reproductivas

Aspectos éticos y legales asociados al diagnóstico genético: cuando es legal llevar a cabo una prueba genética, el consentimiento informado, la privacidad de los datos genéticos, diagnóstico genético prenatal, ¿puede la genética convertirse en una herramienta para la eugenesia?

Educación en la diversidad, posibles aspectos a debatir que surgen a partir de los casos tratados:

- ¿Son las personas que presentan una mutación diferentes?
- ¿Nos define nuestra capacidad intelectual?: genética de la discapacidad intelectual
- ¿Qué determina si somos hombres o mujeres?: genética y fisiología de la determinación del sexo diferencias con la orientación sexual, la identidad de género.

CASOS PROPUESTOS:

CASO 1.- DISCAPACIDAD INTELECTUAL EN UN CONTEXTO SINDRÓMICO: MUTACIÓN DE NOVO

CASO 2.- MUERTE SÚBITA: SÍNDROME DEL QT LARGO

CASO 3.- FIBROSIS QUÍSTICA

CASO 4.- CANCER DE MAMA Y OVARIO HEREDITARIO

CASO 5.- IDENTIFICACIÓN GENÉTICA DE PERSONAS: PRUEBA DE PATERNIDAD

CASO 6.- SÍNDROME DE INSENSIBILIDAD A ANDRÓGENOS, MUJER XY

REGLAS GENERALES DEL JUEGO:

Número de jugadores: 5-6 equipos de 3-4 jugadores. Lo ideal sería que fueran 15 alumnos, la dinámica del juego se pierde si el grupo es muy numeroso porque los equipos pierden el interés y la cohesión.

Cada equipo recibe una baraja completa que incluye 30 cartas. La baraja incluye 6 casos distintos y cada caso está compuesto por 5 cartas numeradas del 1 al cinco. Las cartas, que han sido barajadas para así quedar mezcladas, están numeradas del 1 al 5: hay 6 cartas del mismo color con el mismo número.

El objetivo de cada equipo es conseguir ordenar las cartas por casos. Para ello los jugadores tendrán que, trabajando en equipo, extraer la información que contienen las cartas. Cuando un equipo cree que ha completado un caso levanta la mano y dice “¡Caso!”. En ese momento el resto de los jugadores detienen su búsqueda (las cartas que están sobre la mesa se cubren con un papel del tamaño adecuado). El profesor revisa que el grupo de cartas seleccionado por el equipo sea correcto y se corresponda a un caso. Si no es así, se reanuda el juego, pero el equipo que se ha equivocado perderá 1 minuto en el que no podrá seguir la búsqueda (se pone un cronómetro y las cartas que están sobre la mesa se cubren con un papel del tamaño adecuado). Es importante no indicar al equipo cuál es el error que ha cometido para que esto no suponga una ventaja. Si el grupo de cartas se corresponde a un caso, el equipo gana un punto. Además, con ayuda de la proyección de las cartas en el orden que indica la numeración, el equipo explicará con sus palabras la historia del caso. En este momento el profesor, mediante preguntas o sugerencias, hará mención a los conceptos que surgen a partir del caso, preguntando al equipo que ha conseguido el punto. Para ello, dispone de la proyección y de una guía incluida en el juego. Podrá seleccionar los contenidos a tratar de acuerdo al tiempo de que dispone, a los objetivos curriculares o al interés de la clase. El profesor de forma opcional puede motivar a los estudiantes a participar dando puntos a los equipos por responder a las preguntas que surgen o por participar. Ganará el equipo que consiga más puntos. El premio al equipo ganador lo decide el profesor, pero es importante que exista un premio real.

2.- RESULTADOS ALCANZADOS DURANTE LA EXPERIENCIA PILOTO LLEVADA A CABO CON ESTUDIANTES DE GRADO DE MEDICINA-UCM

Puesto que los objetivos formativos del juego “¿Cuál es mi caso?” se incluyen en la asignatura obligatoria de primer curso de Medicina “Bases Celulares de la Genética Humana” decidimos llevar a cabo una evaluación inicial de su eficacia formativa y el grado de satisfacción de los estudiantes tras jugar con él. Esta experiencia se llevó a cabo con grupo piloto de 27 alumnos de la asignatura, antes de que los contenidos fueran impartidos en una clase convencional. Fue una actividad totalmente voluntaria y sin ningún valor evaluador. Una vez terminada la partida, los participantes respondieron a la encuesta que se adjunta.

En resumen, queríamos recabar información sobre:

- a).- El grado de aprendizaje de conocimientos básicos Genética alcanzados durante el juego.
- b).- Percepción del estudiante de la eficacia metodológica del propio juego.
- c).- Opiniones generales y propuesta de mejoras.

En cuanto al **primer apartado** (Figura 1) el encuestado debe pronunciarse entre cinco grados de total acuerdo o desacuerdo de ocho afirmaciones sobre su percepción de adquisición de conocimientos de Genética durante la hora y media que duró el juego. Hay que tener en cuenta que esta experiencia se llevó a cabo de manera previa a impartir la asignatura con el fin de estudiar este punto.

Analizadas las respuestas a estas ocho cuestiones globalmente, el 90 % de los encuestados se pronuncia de acuerdo o totalmente de acuerdo con que el juego ha contribuido al aprendizaje de los distintos aspectos de la Genética analizados (ver figura 1). En la mayoría de los ítems, los encuestados están de acuerdo y, mayoritariamente, totalmente de acuerdo. Cabe destacar que el 100% de los alumnos aseguran comprender la relevancia del diagnóstico genético, lo que, sin duda, les motivará en el futuro a la hora de enfrentarse al estudio de los distintos aspectos que éste engloba. Sin embargo, los resultados obtenidos nos indican que la experiencia no fue tan eficaz a la hora explicar la diferencia en los estudios de exoma frente a los de paneles de genes. El grupo de profesores implicados ya está trabajando para mejorar el desarrollo del juego dando más hincapié a este punto.

Con respecto a la valoración de los estudiantes de la metodología, recogida en el **segundo apartado** (Figura 2) de la encuesta, destaca que **todos** los alumnos encuestados opinan que el juego les motiva para querer aprender más aspectos de Genética y casi todos creen que este juego les facilita el aprendizaje y que es más eficaz que las clases convencionales para alcanzarlo. Para nosotros, estos resultados son los más relevantes y los que nos motivan para ampliar esta experiencia y proyectar su aplicación al grosso de la clase durante el curso que viene.

El **tercer apartado**, que incluye además dos preguntas de respuesta abierta, nos ofrece una serie de opiniones y posibles mejoras a tener en cuenta, donde hay que

resaltar que todos los que responden (26 de los 27), recomendarían a otros compañeros participar en el juego. Además, algunos manifiestan su deseo de tener la opción de realizar más actividades similares e incluso que el juego estuviera en un formato para jugar en casa o con amigos.

Por tanto, de manera global creemos que este juego ha cumplido ampliamente los objetivos para los que había sido diseñado.

Proyecto 98 “Diseño de herramientas para el aprendizaje activo de la Genética Humana y su aplicación en la Medicina del siglo XXI”

Esta encuesta tiene como único objetivo la valoración de la eficacia y adecuación del juego “¿CUÁL ES MI CASO?” dirigido al aprendizaje activo de aspectos básicos de la Genética en el grado de Medicina. En ningún caso se pretende valorar tus conocimientos ni aptitudes. Es completamente anónima y nos ayudará a orientar nuestro trabajo y esfuerzo, dirigido a la mejora de la docencia en Bases Celulares de la Genética Humano.

Tras participar en esta actividad, en qué grado:

1. Comprendo mejor lo que es el cáncer hereditario
1 2 3 4 5
totalmente en desacuerdo totalmente de acuerdo
2. Puedo explicar en qué consiste un test de paternidad
totalmente en desacuerdo totalmente de acuerdo
3. Comprendo lo qué es un estudio de tríos y cuál es su objetivo
totalmente en desacuerdo totalmente de acuerdo
4. He adquirido nociones de aspectos éticos relacionados con los test genéticos
totalmente en desacuerdo totalmente de acuerdo
5. Entiendo cuál es la diferencia entre un estudio de exoma y de un panel de genes
totalmente en desacuerdo totalmente de acuerdo
6. He adquirido nociones sobre los Desórdenes del Desarrollo Sexual
totalmente en desacuerdo totalmente de acuerdo
7. Comprendo la relevancia de un diagnóstico genético
totalmente en desacuerdo totalmente de acuerdo
8. Comprendo la diferencia entre una mutación de novo y una heredada
totalmente en desacuerdo totalmente de acuerdo

El participar en el juego me ha motivado para querer aprender más aspectos de la Genética y su aplicación a la Medicina

en desacuerdo de acuerdo

La dinámica del juego me ha facilitado el aprendizaje

en desacuerdo de acuerdo

Con respecto al aprendizaje que hubieras adquirido en una clase convencional:

- El juego es menos eficaz
- El juego es igual de eficaz
- El juego es más eficaz

¿Recomendarías a otros compañeros participar en una actividad similar?

No Si

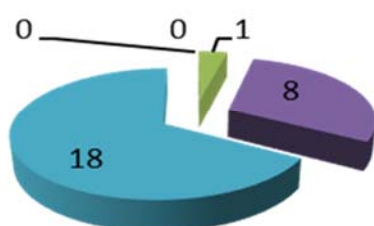
Danos tu opinión:

¿Qué no te ha gustado del juego?

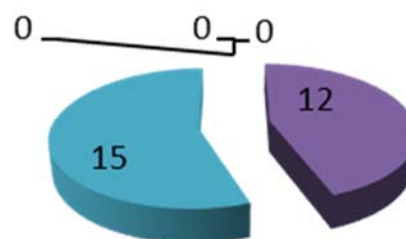
¿Qué mejorarías del juego?

FIGURA 1.- ADQUISICIÓN DE CONOCIMIENTOS BÁSICOS DE GENÉTICA

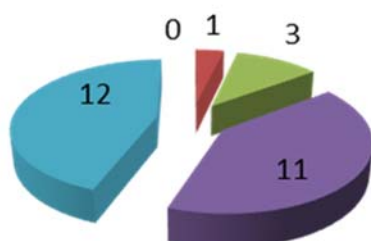
A- Comprendo mejor lo que es el cáncer hereditario



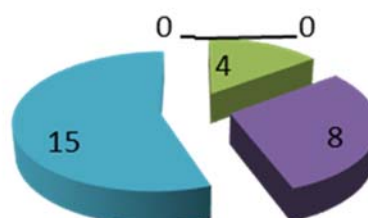
B- Puedo explicar en qué consiste un test de paternidad



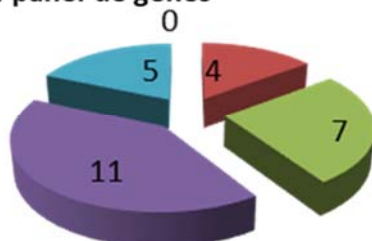
C- Comprendo lo qué es un estudio de tríos y cuál es su objetivo



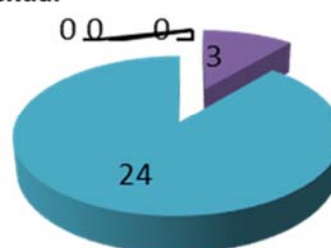
D- He adquirido nociones de aspectos éticos relacionados con los test genéticos



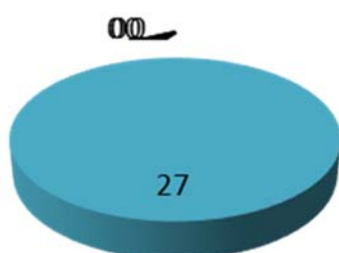
E- Entiendo cuál es la diferencia entre un estudio de exoma y de un panel de genes



F- He adquirido nociones sobre los Desórdenes del Desarrollo Sexual



G- Comprendo la relevancia de un diagnóstico genético



H- Comprendo la diferencia entre una mutación de novo y una heredada

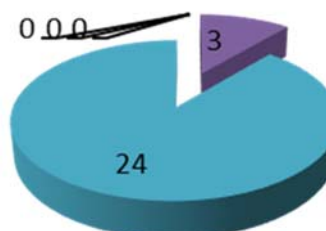


FIGURA 2.- OPINIÓN SOBRE LA METODOLOGÍA DOCENTE

A- El participar en el juego me ha motivado para querer aprender más aspectos de la Genética y su aplicación a la Medicina



B- La dinámica del juego me ha facilitado el aprendizaje



C- Con respecto al aprendizaje que hubieras adquirido en una clase convencional:



D- ¿Recomendarías a otros compañeros participar en una actividad similar?



ANEXO 4a. Problemas basados en casos clínicos diseñados para el aprendizaje de Genética Clínica

A tenor de los resultados obtenidos en la encuesta realizada a los estudiantes y de nuestra propia experiencia, el aprendizaje por problemas basados en casos es una estrategia que motiva el interés del alumno y favorece el aprendizaje a largo plazo. Por ello nos planteamos diseñar un conjunto de problemas a partir de casos reales abordados durante la consulta de Genética que dirige la Dra M Orera. Señalar que los textos de Genética Médica disponibles son fundamentalmente americanos por lo que la realidad que presentan no es la misma que la que los futuros médicos van a encontrar en nuestro medio. Los problemas se plantearon a un grupo de 32 alumnos de la asignatura Consejo Genético en Medicina en el curso 2017-2018. En la ficha técnica de la asignatura se hizo constar como una actividad voluntaria para subir nota, con un máximo de dos puntos adicionales sobre la nota final. Esto permitía la motivación de los estudiantes sin incrementar el esfuerzo dedicado a la asignatura (recordemos que es una optativa). Estuvieron disponibles en Campus Virtual después de la clase teórica hasta el final del curso.

OBJETIVOS FORMATIVOS

La asignatura optativa del grado de Medicina “Consejo Genético en Medicina” fue diseñada tiene como objetivo global de promover la adquisición de conocimientos prácticos de Genética Clínica, la aplicación y proyección del aprendizaje adquirido en la asignatura básica de Genética “Bases celulares de la Genética humana.

Objetivos globales

- a. Aplicación de los conocimientos adquiridos en clase asociados a situaciones clínicas con bases genéticas, refuerzo del aprendizaje práctico a largo plazo
- b. Reforzar la adquisición de habilidades clínicas de resolución de situaciones complejas donde es necesario utilizar bibliografía
- c. Manejar los recursos de internet disponibles para el diagnóstico y manejo de las patologías genéticas
- d. Conocer la dinámica del proceso de Consejo genético en distintos escenarios
 - a. Diagnóstico preconcepcional
 - b. Diagnóstico prenatal
 - c. Enfermedades monogénicas
 - d. Patologías multifactoriales
 - e. Cáncer familiar
- e. Entender los aspectos bioéticos y legales específicos de los estudios genéticos

Objetivos específicos

Los objetivos específicos se plantean en cada uno de los problemas

PROBLEMA 1

Varón de 45 años que acude a consulta para consejo genético reproductivo. No tiene ninguna patología relevante.

Antecedentes familiares: Madre, 73 años, con miocardiopatía hipertrófica, controlada en servicio de cardiología. Un tío y una tía maternos, fallecidos a los 53 y 55 con diagnóstico clínico de Enfermedad de Steinert. No se realizó estudio molecular. Tiene además dos tíos maternos sanos y una tía materna que según su apreciación personal, pudiera tener Distrofia miotónica. Tiene dos hermanas mayores asintomáticas. No aporta ningún informe clínico de sus familiares.

- 1- *Haga una breve descripción de la forma de herencia de la Enfermedad de Steinert*
- 2- *¿Piensa que debe hacerse algún estudio genético en esta familia?*
- 3- *En caso afirmativo*
 - a. *¿A quién se lo haría?*
 - b. *¿Qué tipo de estudio solicitaría al laboratorio?*

OBJETIVOS ESPECÍFICOS

- a. Realización e interpretación de un árbol genealógico
- b. Interpretación de signos clínicos de Distrofia Miotónica
- c. Conocer base molecular de las patologías con anticipación genética
- d. Identificación probando idóneo
- e. Conocer sensibilidad, especificidad y valor pronóstico de las distintas opciones diagnósticas

PROBLEMA 2

Varón de 58 años y mujer de 44, que acuden a consulta enviados por el psiquiatra de su hijo para realización de un estudio genético. Aportan un informe de su hijo de 19 años en el que se hace constar que fue diagnosticado de autismo a los 4 años, y que posteriormente se identificó la presencia de una duplicación de 450Kb en 5q35.3. Dicha duplicación se considera de significado incierto y no explica totalmente la patología de su hijo. Los pacientes tienen a su vez otro hijo de 22 años sin patología relevante, y están preocupados por si este hijo pudiera tener descendientes con autismo.

1. *¿Cree que está indicado hacer estudios genéticos adicionales en esta familia?*
 - a. *Describa argumentos a favor y en contra de realizar dichos estudios*
2. *En el supuesto de hacer algún estudio:*
 - a. *¿Qué técnica solicitaría?*
 - b. *¿A quién le haría dicho estudio?*

OBJETIVOS ESPECÍFICOS

- a. Conocer las bases moleculares de los trastornos del espectro autista
- b. Conocer el fundamento de los arrays CGH
- c. Interpretar el significado de una Variante en número de copias (CNV) con la ayuda de las bases de datos públicas (DECIPHER)
- d. Entender el significado clínico de la segregación familiar
- e. Valorar las implicaciones familiares de la interpretación de un resultado molecular

PROBLEMA 3

Capture en Face2Gene la foto N° 5 de la hoja que fue entregada en clase (no se incluye por la problemática de la publicación de una foto de un niño en abierto)

1. *Diseñe un panel de genes específico para confirmar el diagnóstico. Explique que aplicación/es ha utilizado.*
2. *¿A que laboratorio enviaría la muestra? Explique que aplicación/es ha utilizado para elegir el laboratorio*
3. *El laboratorio le informa que se han encontrado dos variantes missense en dos genes distintos. ¿Qué base/s de datos utilizaría para realizar el consejo genético a los padres de la paciente?*

OBJETIVOS ESPECÍFICOS

- a. Reconocer las características representativas de los síndromes polimalformativos
- b. Aprender a utilizar los recursos de internet aplicados a dismorfología (Face2Gene)
- c. Conocer los registros de laboratorios de genética (EDDNAL, Orphanet)
- d. Conocer el manejo de las bases de datos de variantes genéticas (HGMD, Polyphen)

PROBLEMA 4

Acude a su consulta un paciente de 39 años. Está preocupado porque su padre ha sido diagnosticado a los 68 años de cáncer de pulmón, y un hermano de su padre falleció a los 63 años de cáncer de pulmón. El paciente fuma 30 cig/día desde los 20 años, y su padre y su tío fumaban “más de un paquete al día de toda la vida”. Le solicita información sobre qué estudio genético puede hacer para saber cuál es su riesgo de tener cáncer de pulmón.

1. *¿Haría algún estudio genético en esta familia?*
2. *¿A quién se lo haría?*
3. *¿Qué recomendaciones daría al paciente?*

OBJETIVOS ESPECÍFICOS

- a. Reconocer lo síndromes de cáncer hereditario
- b. Entender las patologías multifactoriales
- c. Manejar las bases de datos de patologías hereditarias (OMIM)
- d. Entender las limitaciones de los estudios moleculares

PROBLEMA 5

Pareja de varón de 43 años y mujer de 35. Acuden a consulta para consejo genético preconcepcional. La mujer ha sido diagnosticada de fallo ovárico prematuro, por presentar niveles de hormona antimulleriana 3 DS por debajo de la media esperada a su edad. La paciente mide 167 cm, tuvo su primera regla a los 12 años y éstas han sido regulares hasta los 30, edad en la que comenzó a tener ciclos más largos, que en la actualidad pueden ser de hasta 70 días. Destaca, como antecedente de interés, que la mujer tiene un hermano de 38 años con discapacidad intelectual moderada/severa y otra hermana de 42, que también fue diagnosticada de menopausia precoz.

- 1. ¿Solicitaría como primera opción la realización de un cariotipo? Explique sus motivos*
- 2. Se ha identificado que la paciente es portadora de un alelo expandido del gen FMR1 con 98 repeticiones CGG. ¿Le ofrecería la posibilidad de realizar Diagnóstico genético Preimplantacional?*
- 3. En una segunda visita, la paciente le comunica que está embarazada de 11 semanas. Ha realizado un test de ADN fetal en sangre materna y le han dicho que el feto es XX ¿Le recomendaría realizar una amniocentesis?*

OBJETIVOS ESPECÍFICOS

- a. Realizar un árbol genealógico e interpretarlo
- b. Reconocer los patrones de herencia ligada a X
- c. Reconocer las patologías por expansión de secuencias repetidas
- d. Identificar las distintas formas clínicas del Síndrome de X Frágil
- e. Conocer las aplicaciones y limitaciones del diagnóstico preimplantacional
- f. Interpretar los estudios de ADN fetal en sangre materna y conocer sus limitaciones
- g. Aprender a informar sobre las patologías con penetrancia incompleta

PROBLEMA 6

Usted está ahora trabajando en un hospital público, que en su cartera de servicios solo dispone de técnicas invasivas para realizar diagnóstico prenatal. Acude a su consulta una mujer de 39 años, embarazada en semana 14 de gestación. Como antecedentes personales refiere que ha tenido dos abortos espontáneos en semana 8 y 10 respectivamente. Después de tres años, se ha vuelto a quedar embarazada. Ha tenido un pequeño sangrado hace 15 días y hace dos días le dijeron que tenía que hacerse una amniocentesis porque tiene un Índice de Riesgo para trisomía 21 de 1/115 ($N < 1/270$). La paciente ha oído que en algunos hospitales hacen una prueba que no tiene riesgo y solicita más información.

1. *¿Qué le explicaría a esta paciente?*
2. *¿Solicitaría a la gerencia del hospital que le realizasen un estudio de ADN fetal no invasivo en un laboratorio externo?*
3. *¿La enviaría a un laboratorio que conoce que hace ADN fetal en sangre materna?*

Explique desde el punto de vista ético y legal sus respuestas.

OBJETIVOS ESPECÍFICOS

- a. Conocer los riesgos de las técnicas invasivas de diagnóstico prenatal
- b. Conocer las indicaciones del diagnóstico prenatal no invasivo
- c. Conocer la relación fiduciaria médico paciente
- d. Conocer el derecho del paciente a solicitar información y la obligación del médico a informar
- e. Reconocer y aplicar los principios bioéticos de autonomía del paciente, beneficencia y justicia distributiva.

PROBLEMA 7

Pareja de 36 y 38 años que acude a su consulta por infertilidad de > de 4 años de evolución. El varón de 38 años presenta oligoastenoteratozoospermia. La mujer ha tenido la menarquía a los 13 años, y hasta hace dos años tenía las reglas regulares, pero en los últimos 12 meses refiere que solo ha tenido tres ciclos. Como antecedentes familiares de interés destaca el hecho de que la madre del varón ha tenido dos abortos en la primera gestación y dos hermanas de la mujer no han podido tener hijos biológicos.

Durante este tiempo en otros centros, han realizado tres inseminaciones autólogas y dos ciclos FIV, sin conseguir ningún embarazo. Los envía a su consulta desde el servicio de reproducción de su hospital para valoración.

1. *¿Qué estudios realizaría en el varón?*
2. *¿Qué estudios realizaría en la mujer?*
3. *Plantee una situación hipotética que justifique las alteraciones de seminograma y la oligomenorrea, basándose en los casos desarrollados en la clase.*
4. *¿Qué opciones reproductivas les plantearía?*
5. *¿Qué porcentaje de éxito tendría en teoría cada una de ellas?*

OBJETIVOS ESPECÍFICOS

- a. Conocer la aproximación diagnóstica genético molecular de las alteraciones reproductivas en el varones
- b. Conocer la aproximación diagnóstica genético molecular de las alteraciones reproductivas en mujeres
- c. Conocer la segregación mitótica de las alteraciones cromosómicas estructurales
- d. Conocer los distintos procedimientos de reproducción asistida: Fertilización in vitro, Inyección intracitoplásmica de espermatozoides, ovodonación, etc.
- e. Conocer las probabilidades de gestación y limitaciones de los procedimientos de reproducción asistida

PROBLEMA 8

Acude a su consulta un varón de 16 años, remitido desde el hospital XXXXX para consejo genético. Se trata del único hijo de una pareja no consanguínea de 47 (varón, 168 cm) y 48 años (mujer, 163 cm). Mide 185 cm, pesa 68 Kg. Aporta un informe en el que se hace constar que le han realizado un estudio molecular del gen *FBN1*, identificándose dos variantes: c.4428C>T, p(Gly2367Arg) y c.7099G>A, p(Tyr1476Tyr). En la exploración observa signo del pulgar positivo y ninguna otra alteración morfológica.

1. ¿Es preciso realizar estudios adicionales en el paciente para poder realizar un apropiado consejo genético? Razone su respuesta
2. ¿Es preciso realizar estudios adicionales en otros familiares? Razone su respuesta

OBJETIVOS ESPECÍFICOS

- a. Aprender a manejar los criterios diagnósticos y sistemas de score para el diagnóstico diferencial de patologías complejas
- b. Utilizar los recursos de internet (MEDAL etc) que facilitan la aplicación de los sistemas de score
- c. Aprender a interpretar el resultado de los estudios moleculares y la utilización de las bases de datos de variantes genéticas (HGMD, Polyphen)
- d. Entender el concepto de segregación familiar y su significado
- e. Entender la diferencia entre variante patogénica, variante de significado incierto y polimorfismo

Anexo 4b. Juego de tarjetas “KORO”. Cardiopatías con base genética

NOMBRE DEL JUEGO: KORO

“Koro” significa corazón en esperanto, una lengua innovadora que fue ideada a finales del siglo XIX por el médico polaco Zamenhof para ser universal, así como para facilitar la comunicación y la transmisión de ideas entre los seres humanos. En sintonía con este proyecto lingüístico, a través de este juego pretendemos facilitar la transmisión de los conocimientos, el aprendizaje dentro de la enseñanza de la Genética y su aplicación clínica, generalizar el empleo en la clínica del lenguaje y las herramientas propias de la Genética.

GUÍA DE OBJETIVOS FORMATIVOS:

Objetivos generales:

- Facilitar el aprendizaje de la genética básica y clínica a los estudiantes de Medicina o a profesionales que deseen actualizar su nivel de conocimientos.
- Promover la motivación y la atención de los estudiantes aplicando el juego como método docente.
- Fomentar el interés por la investigación, la genética y su aplicación clínica.

Objetivos específicos:

- Aprendizaje de conceptos genéticos básicos: vocabulario y patrones de herencia.
- Interpretación de árboles genealógicos en el contexto de casos clínicos.
- Acercamiento a las patologías cardiológicas de base genética mediante casos clínicos: síntomas, proceso diagnóstico y tratamientos.
- Introducción básica a las técnicas genéticas y paneles de NGS en el contexto de estas patologías.
- Motivación para el aprendizaje de las bases genéticas y fisiopatológicas en casos clínicos habituales en Cardiopatías Familiares.
- Reflexión referente al consejo genético aplicable en casos clínicos reales.

MATERIAL:

Las cartas no se incluyen por los posibles problemas de propiedad intelectual que podrían derivar de su publicación en abierto

- Resumen de los diez casos reflejados en el juego
- 110 cartas en total. 9 tipos, de distinto color.
- Términos genéticos: tarjetas verde claro (14).
- Caso clínico / síntomas: tarjetas doradas (16).
- Pruebas complementarias: tarjetas rojas (18).
- Estudio genético / paneles: tarjetas verde oscuro (12).
- Diagnósticos / mutaciones genéticas: tarjetas arcoíris (10).
- Árboles genealógicos: tarjetas moradas (10).
- Repercusión familiar / reproductiva: tarjetas rosas (9).
- Categorías patologías cardiacas hereditarias: tarjetas multicolor (9).
- Tratamientos / mecanismos: tarjetas azules (12).

Cartas de acción:

Identificadas por símbolos. Aparecen en cartas de distintos colores.



- Cambio de sentido, 8 cartas: 4 diagnósticos (arcoíris), 4 árboles (moradas).
- Cambio de color, 8 cartas: 4 términos genéticos (verde claro), 4 síntomas (doradas).
- Coger 2 cartas, 8 cartas: 8 tratamientos (azules).
- Coger 4 cartas, 4 tarjetas: 4 pruebas complementarias (rosas).

REGLAS DEL JUEGO:

- Pueden jugar con cada baraja hasta 5 jugadores.
- Con anterioridad al juego los jugadores tendrán disponibles los resúmenes de los casos, lo que les permitirá reforzar sus conocimientos de cara a la partida. Estos mismos resúmenes pueden utilizarse durante el juego para guiar que cartas pueden estar relacionadas y cuáles no.
- Objetivo del juego: deshacerse de todas las cartas, diciendo la palabra “koro” cuando queda la última carta. Gana el jugador que menos puntos ha acumulado tras jugar 3 rondas (o más si se quiere).
- Al finalizar cada ronda, el jugador que se ha quedado sin cartas se resta 5 puntos. Los otros jugadores reciben 1 punto por cada carta que aún tengan en sus manos. No obstante, si consiguen relacionar 3 cartas entre aquellas que aún tienen (no por color si no por relación de caso) se pueden deshacer de ellas y restarse 3 puntos por cada trío.
- Tras 3 rondas, el jugador con menos puntos acumulados gana el juego.
- Preparación del juego: se barajan las cartas y cada jugador recibe 7 cartas. Las cartas restantes se colocan boca abajo en un mazo en el centro de la mesa. La primera carta se desvela y se coloca al lado boca arriba, siendo éste el mazo de descartes. Se sortea quién empieza la ronda.
- Transcurso del juego: el primer jugador coloca una carta de su mano en el mazo de descartes, boca arriba. Qué cartas se pueden echar: una carta sólo se puede superponer a una carta del mismo color (en nuestro caso mismo grupo de cartas, p.ej. caso clínico, vocabulario de genética, tratamiento...) o bien relacionada por patología o caso clínico (recordemos que desde el día de antes dispondrán de los casos clínicos redactados). Si un jugador no puede poner una carta oportuna, tiene que tomar 2 cartas de penalización de la baraja. Puede jugar una carta en este momento si le vale. Si no, es el turno del siguiente jugador.
- Quien pone la penúltima carta de su mano debe decir “koro” señalando que sólo le queda una carta en la mano. Si éste lo olvida y otro jugador lo nota a tiempo (antes de que el siguiente jugador haya iniciado su turno) y lo anuncia, el jugador al que sólo le queda una carta tiene que coger como penalización 2 cartas de la baraja.
- Ganador de la ronda: el que pone su última carta. Los puntos se suman como se indica previamente y se comienza una nueva ronda hasta finalizar el juego.

- Penalizaciones: si un jugador echa una carta que no es del mismo color o bien que siendo de otro color (la echa como relación de caso), no se puede asociar con la carta anterior, el jugador debe coger 2 cartas de penalización y retirar dicha carta.
- Existen diversas cartas de acción. Si un jugador echa una de ellas se producirá la acción que la carta ordena: cambio de sentido de juego (el turno será en la otra dirección), cambio de color (el jugador que echa esta carta elige qué color se tiene que echar a partir de ese momento), coger 2 cartas o coger 4 cartas (aplica al jugador cuyo turno es el siguiente y además se le salta turno). Una carta de acción sólo se puede echar si está relacionada por color o por relación de caso clínico con la carta del jugador anterior (incluso si la anterior es también una carta de acción).

AL FINALIZAR EL JUEGO:

Evaluación de los casos y asociaciones. Los alumnos pueden dar la vuelta a todas las cartas y discutir entre ellos cuáles están asociadas. Dispondrán desde el día previos de los casos clínicos con los diagnósticos y qué clínica, pruebas complementarias, estudios genéticos, repercusión, etc son aplicables a los mismos.

A partir del juego se puede completar la clase / seminario repasando conceptos básicos o bien introduciendo algunos conceptos teóricos de cardiopatías familiares, pruebas genéticas, consejo genético y aplicación práctica, con participación activa de los alumnos.