

Análisis de los fundamentos epistemológicos del proceso de atención de los pacientes con genodermatosis

Analysis of the epistemological foundations of the care process for patients with genodermatosis

Yordania Velázquez Avila¹ (yodaniava@ltu.sld.cu) (<https://orcid.org/0000-0002-2846-3432>)

Carmen Rosa Rodríguez Valenciano² (carmenrv@infomed.sld.cu) (<https://orcid.org/0000-0001-6141-7780>)

María Beatriz Martínez Batista³ (maria.martinez92@nauta.cu) (<https://orcid.org/0000-0002-5019-1197>)

Resumen

Las genodermatosis son afecciones cuyas principales manifestaciones radican en la piel y sus anejos, teniendo como elemento común su condición genética. Se necesita de la utilización de grandes avances científicos y tecnológicos para sus diagnósticos y terapéuticas génicas. La evolución y el pronóstico es fatal en algunos pacientes y en la mayoría evolucionan hacia la invalidez crónica, y los pacientes experimentan estigmatización y rechazo social, además de necesitar adoptar estilos de vida que les permita integrarse socialmente. En Las Tunas, los registros del programa nacional de diagnóstico, atención y prevención de enfermedades genéticas y defectos congénitos en Cuba, evidencian que un gran porcentaje de los pacientes diagnosticados de enfermedades genéticas, corresponden a las genodermatosis. El objetivo del estudio es elevar el conocimiento acerca de los fundamentos epistemológicos del proceso de atención de los pacientes con genodermatosis, con el propósito de mejorar la calidad de la misma. Con el análisis realizado se pudo determinar que el desarrollo de la ciencia en el campo de la dermatología y la genética médica debe enfocarse en investigaciones que involucren al paciente con genodermatosis y los problemas sociales de los mismos; perfeccionar el programa nacional de genética mediante una metodología que incluyan la educación al paciente, la familia y la sociedad, les permita su inserción en la sociedad

¹ Máster en enfermedades infecciosas. Especialista de segundo grado en Dermatología. Investigadora agregada. Hospital Pediátrico Provincial Docente “Mártires de Las Tunas”. Cuba.

² Máster en atención integral al niño. Especialista de primer grado en genética médica clínica. Profesora Asistente. Departamento provincial de Genética Médica del Hospital Pediátrico Provincial Docente “Mártires de Las Tunas”. Cuba.

³ Especialista de primer grado en Medicina General Integral. Hospital Provincial General Docente “Dr. Ernesto Guevara de la Serna”. Las Tunas. Cuba.

y eleve su calidad de vida. Conocer los fundamentos epistemológicos del proceso de atención de estos pacientes constituye un sustento científico necesario para enfrentar este proceso.

Palabras claves: genodermatosis, genética médica, dermatología.

Abstract

Genodermatoses are conditions whose main manifestations lie in the skin and its appendages, with a common element being their genetic condition. They require the use of great scientific and technological advances for their diagnosis and gene therapeutics. The evolution and prognosis is fatal in some patients and in the majority they evolve towards chronic disability, and patients experience stigmatization and social rejection, in addition to needing to adopt lifestyles that allow them to integrate socially. In Las Tunas, the records of the national program of diagnosis, care and prevention of genetic diseases and congenital defects in Cuba, show that a large percentage of patients diagnosed with genetic diseases correspond to genodermatosis. The objective of the study is to increase the knowledge about the epistemological foundations of the care process of patients with genodermatosis, with the purpose of improving its quality. With the analysis carried out, it was determined that the development of science in the field of dermatology and medical genetics should focus on research involving patients with genodermatosis and their social problems; to improve the national genetics program through a methodology that includes patient, family and society education, allowing their insertion in society and improving their quality of life. Knowing the epistemological foundations of the care process of these patients constitutes a necessary scientific support to face this process.

Key words: genodermatosis, medical genetics, dermatology.

Las genodermatosis. Generalidades

“Las genodermatosis, constituyen un grupo de afecciones clínicas muy heterogéneas, cuyas principales manifestaciones fenotípicas radican en la piel y sus anejos; teniendo como elemento común su condición genética” (Morice, 2017, p. 1).

Por estar afectada la función de la piel necesitan adoptar estilos de vida que les permita integrarse socialmente y por su aspecto externo experimentan el rechazo social y la burla (Penago, 2016, p. 5). Se necesita de la utilización de grandes avances científicos y tecnológicos para sus diagnósticos y terapéuticas génicas, debido a que existe gran diversidad en los tipos de herencia aún en una misma enfermedad. La evolución y el pronóstico es fatal en algunos pacientes y en la mayoría evolucionan hacia la invalidez crónica.

Se estima que existen alrededor de 10 000 entidades genéticas que, según la Organización Mundial de la Salud (OMS), afectan al 7% de la población mundial. El 25 % de los ingresos en hospitales pediátricos está representado por las enfermedades

genéticas y el 15% de los casos afectan la piel y sus anexos dada la frecuencia de expresión de las mismas. (Lantigua, 2016, p. 98)

La OMS desde el año 1963 instó a los Estados Miembros a considerar la posibilidad de adoptar el control y prevención de las enfermedades genéticas. En Cuba, a partir del año 1980, el Sistema Nacional de Salud implementó el programa nacional de diagnóstico, atención y prevención de enfermedades genéticas y defectos congénitos (Robledo y Marcheco, 2017), el cual será identificado en lo adelante como PNG (Programa Nacional de Genética).

Es difícil reunir datos precisos sobre la prevalencia de las genodermatosis, en las más estudiadas los resultados difieren de un país a otro, no obstante se ha reportado la prevalencia para la ictiosis vulgar de 1:250 - 1 000 habitantes (Vega y Aranibar, 2016), en la neurofibromatosis tipo 1 de 1: 2 500 - 3 000 habitantes (Duat, Martos, Santo, Hernández y Espejo, 2015), y xeroderma pigmentoso de 1: 1 000 000 habitantes (Acuña, 2016).

La incidencia a nivel mundial en el síndrome de Ehlers Danlos de 1: 5 000 nacimientos (Ghali, Sobey y Burrows 2019), la mastocitosis de 1: 300 000 nacimientos (Valdés, 2016) y el albinismo oculocutáneo de 1: 18 000 nacimientos (Fleury, Lopes y Duarte, 2016).

Esto permite deducir que, aunque no se cuenta con bases de datos suficientes y las estadísticas relacionadas con las mismas no se refleja en los anuarios estadísticos, de forma que se pueda tener una idea precisa de la incidencia y prevalencia de estos padecimientos, se puede inferir aproximadamente la presencia de estas enfermedades dentro de la población, fundamentalmente la pediátrica.

En Cuba se han realizado pocos estudios poblacionales relacionados con las genodermatosis. Se pueden citar algunos autores como un estudio realizado por Orraca y otros (2014) quienes realizaron una caracterización epidemiológica, clínica y genética de la neurofibromatosis tipo 1, donde la prevalencia fue de 1:1141 en edad pediátrica, resultado que estuvo por encima de las tasas internacionales descritas para esta enfermedad.

En Las Tunas, provincia oriental de Cuba, los registros del PNG evidencian que el 24.67 % de los pacientes diagnosticados de enfermedades genéticas, corresponden a las genodermatosis, resultado por encima de lo esperado, y los resultados observados muestran que las genodermatosis más representadas son: las neurofibromatosis (30.17%), el síndrome de Ehlers Danlos (17.24%) y la ictiosis (12.07%), siendo más afectadas las edades pediátricas (86.34%) (Velázquez, Morales y Torres, 2019).

Con estos resultados se determinó que era necesario realizar el presente estudio, con el objetivo de elevar el conocimiento acerca de los fundamentos epistemológicos del

proceso de atención de los pacientes con genodermatosis, con el propósito de mejorar la calidad de la atención.

La ciencia, la tecnología y la sociedad, enfocadas en la atención de los pacientes con genodermatosis

A decir de Núñez:

A la ciencia se le puede comprender como proceso de investigación que permite obtener nuevos conocimientos, los que a su vez ofrecen posibilidades nuevas de manipulación de los fenómenos; es posible atender a sus impactos prácticos y productivos, caracterizándola como fuerza productiva que propicia la transformación del mundo y es fuente de riqueza; la ciencia también se nos presenta como una profesión debidamente institucionalizada portadora de su propia cultura y con funciones sociales bien identificadas. (2007, p.14)

Duret, Monne, Caballero y Reyes plantean:

La medicina en la actualidad no es más que una ciencia social ligada a las tareas de la sociedad y de las comunidades humanas, de manera que la salud se convierte en el objeto de la medicina, con sus objetivos de promover, prevenir, curar enfermedades y rehabilitar los enfermos. (2016, p.113)

Al analizar los conceptos aportados por Núñez, Duret y colaboradores, el estudio de las genodermatosis conlleva necesariamente la colaboración de varios campos de las ciencias médicas. Por una parte, la dermatología, como ciencia, “Es la Rama de la medicina que trata de las enfermedades de la piel” (Carrascosa, 2019, p.2).

Por otra parte, se necesita del conocimiento alcanzado en la genética como ciencia que estudia la herencia y su variación; y la manera de cómo la interacción existente entre estas y a la vez con el ambiente, determinan las diferentes características biológicas que definen a los organismos vivos (Pyertz, 2017); se necesita además la integración con otras ramas de las ciencias como la psicología, que permite comprender el comportamiento del individuo ante determinados procesos de salud-enfermedad; y a su vez la sociología, que permite comprender el proceso de integración social.

En estos campos de las ciencias, se estudia la repercusión tanto en el individuo enfermo con genodermatosis, como en el medio social que este se desarrolla. No solo se afecta al paciente en su individualidad, sino que afecta a la familia que necesita tener el conocimiento necesario para adoptar aptitudes y acciones que permitan elevar la calidad de vida de los pacientes, e interesa además, a la sociedad que necesita conocer cómo es posible contribuir a la atención integral y la inserción social de estos individuos que también forman parte de ella, para favorecer el diagnóstico de las genodermatosis, alcanzar un mejoramiento clínico del paciente, prolongar su supervivencia, evitar las complicaciones, lograr una reproducción más satisfactoria y su inserción social, mejorando así su calidad de vida.

Las investigaciones recientes sobre la biología molecular han despertado la preocupación de la comunidad científica que atiende a pacientes con enfermedades hereditarias. Se ayuda a los pacientes a sobrevivir y reproducirse, lo cual incrementa el número de genes afectados en la sociedad, añadiéndolo a la futura carga genética de la humanidad. Este conflicto es enfrentado tomando como herramienta el proceso de consejería genética, la cual, tal como afirma Marcheco y otros (2017) guía el curso de acciones encaminadas a la atención de las personas y familias afectadas con trastornos de causa total o parcialmente genética, e incluye la educación al paciente y la familia en relación a la enfermedad.

La prevención de las enfermedades genéticas y los defectos congénitos depende de la identificación del riesgo genético ya sea a través de la historia familiar o de pesquises poblacionales, y de la información que se ofrezca a los individuos a partir del asesoramiento genético sobre sus riesgos y las opciones para reducirlos. (Marcheco y otros, 2017, p. 20)

Evita el nacimiento de individuos con enfermedades letales y discapacitantes, y en caso de tomar la familia, la decisión de reproducirse, estarán más preparados para recibir este nuevo miembro que necesitará adecuaciones para poder vivir con la enfermedad y no representar una carga familiar, ni social.

Perspectiva histórica de las interrelaciones ciencia-tecnología-sociedad-desarrollo de la ciencia y las tecnologías, enfocadas en la atención de los pacientes con genodermatosis

Cornelio Celso (25 a.c. – 50 d.c.) *El canon de la medicina*, uno de los casi trescientos libros del inagotable científico, matemático y poeta musulmán Avicena (980–1037), describe tratamientos para varias enfermedades cutáneas. Tienen que pasar varios siglos hasta que, en 1572, Geronimo Mercuriali de Forlì, Italia, publica *De morbis cutaneis*, el primer trabajo dedicado a la especialidad, y devuelve el interés por el rigor en la investigación, tras los años oscuros del medievo. Poco después, en 1799, Francesco Bianchi escribe *Dermatología*, el primer libro de texto dedicado íntegramente a esta ciencia para uso pedagógico. La primera escuela de dermatología se abre en el hospital de Saint-Louis de París en 1801.

La primera sociedad dermatológica aparece en 1869 en Nueva York. (Carrascosa, 2019). Actualmente la dermatología se considera una especialidad clínica quirúrgica que abarca varios campos como la dermocosmética, las genodermatosis, las enfermedades transmisibles y no transmisibles, el cáncer cutáneo.

Los últimos adelantos en la dermatología incluyen diagnósticos basados en tecnología como la dermatoscopia, histopatología, estudios inmunoenzimáticos, otros adelantos están relacionados con la terapéutica en que se utilizan modalidades como el láser, crioterapia, terapia con diodos emisores de luz (LEDterapia), uso de inmunoférón, terapias genéticas de algunas genodermatosis, entre otros.

Históricamente se reconoce el inicio de la genética médica en 1865 con la publicación de los trabajos de Gregor Mendel sobre la herencia. En 1953 aparece el modelo molecular del ADN propuesto por Watson y Crick. En 1977, Fred Sanger y sus colaboradores describieron el método de secuenciación del ADN y en el año 2001 se logró la secuenciación del primer genoma humano (Santillán, 2015).

En 2003, el National Human Genome Research Institute, el Department of Energy y sus socios en el International Human Genome Sequencing Consortium anunciaron la culminación del Proyecto Genoma Humano (Scott y Brendan, 2016). La nueva generación de plataformas de secuenciación masiva, inician su actividad comercial en el año 2005 generando una auténtica revolución en la investigación biológica. (Santillán, 2015). Los adelantos de la genética han abarcado no solo al individuo, sino también estudios genéticos de poblaciones humanas.

Con todos estos adelantos científicos y tecnológicos el diagnóstico y terapéutica de las genodermatosis se facilita, sin embargo, todos los adelantos obtenidos en el campo de la genética médica y las tecnologías que le acompañan se encuentran concentrados y patentizados por los grandes corporativos de los países desarrollados como Estado Unidos, Rusia y Japón (Santillán, 2015), los cuales han utilizado sus resultados con fines comerciales, y acceder a los mismos aún resulta muy costoso y reservado para un pequeño grupo de individuos que tiene el poder adquisitivo.

La sociedad cubana de dermatología, es de las más antigua, fundada el 26 de junio de 1928, sin embargo su labor ha sido fortalecida con la política científica cubana a partir de 1960, fortaleciéndose su accionar en varios campos de la dermatología como la cirugía dermatológica y dermocosmética; interrelacionándose con otras sociedades como el colegio iberolatinoamericano de dermatología, la Sociedad española de dermatología; relacionándose con sociedades de otras especialidades como la sociedad cubana de genética humana, la cual se funda a raíz de la necesidad de estudiar las enfermedades genéticas a partir del año 1980 y ambas sociedades imbrican sus acciones en la prevención, diagnóstico y control de las genodermatosis y defectos congénitos de la piel.

La OMS reconoce los resultados alcanzados en Cuba con el PNG, fortalecido y sustentado por una red de Centros de genética, formada por 168 Departamentos Municipales de Genética Médica, 15 Departamentos Provinciales de Genética Médica, y el Centro Nacional de Genética Médica (CNGM), dando cobertura a toda la población. Este último constituye un centro colaborativo para el desarrollo de acercamientos genéticos a la promoción de Salud a nivel mundial (Roblejo y Marcheco, 2017).

El PNG cuenta además con un manual de normas y procedimientos sobre los servicios de genética médica en Cuba, que regula la pesquisa masiva con estudios especializados de algunas enfermedades genéticas; un gran grupo de especialistas y master en genética clínica que tanto para el diagnóstico como el seguimiento de los pacientes

imbrica la colaboración interdisciplinaria de varias especialidades tanto médicas como sociales (Marcheco y otros, 2017).

No solo se brinda asistencia médica especializada, también encamina sus acciones hacia medidas preventivas prenatales, natales y postnatales para la detección temprana de defectos y enfermedades congénitas y auspicia investigaciones encaminadas a diseñar estrategias que permitan la educación del paciente, la familia y la sociedad para favorecer la inserción social de las personas afectadas y elevar así su calidad de vida (Roblejo y Marcheco y otros, 2017), sin embargo, en relación a las genodermatosis, el PNG necesita ser perfeccionado con una metodología para la atención de las genodermatosis, a todos los niveles de Salud, que incluyan la educación de los pacientes, la familia y la sociedad, les permita su inserción en la sociedad y eleve su calidad de vida.

Fundamentos epistemológicos sobre las genodermatosis

“En un sentido amplio, la mayor parte de las enfermedades dermatológicas tienen un origen genético; desde la psoriasis hasta la dermatitis atópica, en todos los casos existe una predisposición genética a padecer enfermedades cutáneas” (Manzur, 2002, p.48). Por otra parte, se ha planteado que la respuesta inmunológica del individuo ante procesos infecciosos está modulada por el fenómeno epigenético, (interacción entre la información genética y los factores ambientales). La dermatosis infecciosa que más ilustra este fenómeno es la lepra (Arenas, 2017).

En sentido más estricto, cuando se habla de genodermatosis, se refiere a procesos en los que las anomalías genéticas, generalmente mutaciones en un único gen, tienen un papel predominante en el origen de la enfermedad, originando un cuadro clínico, cuyas principales manifestaciones radican en la piel y sus anejos, teniendo como elemento común que todas se heredan transmitiéndose de un individuo a otro en su descendencia (James, Berger y Dirk, 2019).

El grado de afectación en individuos de una misma familia dependerá de la expresividad y la penetrancia. También hay que considerar la relación genotipo-fenotipo, con las influencias que el medio puede ejercer sobre el gen y la forma de este expresarse (Morice, 2017), es por eso que en miembros de una misma familia la clínica no se comporta igual y el pronóstico no es el mismo, lo cual hace que su manejo sea más difícil.

Con los actuales adelantos en el campo de la genética molecular se ha podido determinar la afectación genética de muchas enfermedades, esto facilita la comprensión de la patogenia, el cuadro clínico y permite tomar decisiones terapéuticas más adecuadas. A su vez se han descrito nuevas enfermedades que clínicamente se clasificaban dentro de otras como ocurre con el síndrome de Legius, comprendido hasta el año 2007, como una forma clínica de la neurofibromatosis tipo 1, pero se trata de dos

afecciones independientes, por tanto, se hace necesario replantear los criterios diagnósticos de la neurofibromatosis (Duat, Martos, Santo, Hernández y Espejo, 2015) y la conducta a seguir no es la misma.

En algunas afecciones no existe un consenso internacional sobre los criterios clínicos. Esto ocurre en el xeroderma pigmentoso, que cursa con daño actínico crónico. Este es un rasgo clínico presente también en personas con fototipos cutáneos tipo I y II (piel que se quema con facilidad ante la exposición al sol), en el albinismo, el síndrome de Rothmund Thomson y la progeria.

Por otra parte, el diagnóstico histopatológico muestra elementos comunes con estas otras afecciones y el examen genético del ensayo cometa (examen realizado en el CNGM) puede resultar positivo ante el carcinoma cutáneo y enfermedades de formación tumoral como la neurofibromatosis. Se precisa establecer criterios clínicos que orienten al diagnóstico del xeroderma pigmentoso, y permitan adoptar medidas de fotoprotección debido a la sensibilidad extrema que presentan estos pacientes a los rayos ultravioletas, induciéndoles daño en la piel y los ojos (Acuña, 2016).

Se puede considerar que actualmente, los recursos terapéuticos para las enfermedades genéticas son escasos y relativamente poco eficaces. En muchos casos, estas dolencias se dan con una baja frecuencia en la población y esto hace que resulte muy cara la puesta en el mercado de nuevos medicamentos, por otra parte, aunque han sido alentadores los resultados en el tratamiento de algunas enfermedades como la epidermólisis ampollar y la progeria, no se pueden silenciar los fracasos habidos, incluso con muertes de pacientes, por la aplicación de esa terapia génica, reflejándose que la eficacia de las terapias génicas aún distan de las expectativas de la ciencias (Abrisqueta, 2019).

La calidad de vida de los pacientes con genodermatosis se afecta extraordinariamente. Los temores referentes al hecho de “sentirse enfermo” conlleva al paciente, según Galiano, Castellanos y Moreno (2016), a experimentar alteraciones psicológicas que se somatizan, presentando trastornos del sueño, la hiperactividad-excitación y crisis de ansiedad. Por otra parte, las lesiones resultan tan visibles que la población suele rechazarlos, un poco por desconocimiento y otro por el impacto psicológico que produce observar este tipo de lesiones, trayendo consigo el rechazo y la estigmatización social.

Según Rodríguez (2015, p. 78): “la interacción del sujeto enfermo con su entorno, relaciones personales, sus contactos sociales y el estado de autoestima ante una enfermedad crónica son los elementos que se refieren a la calidad de vida”. Al analizar este concepto, se puede deducir que en aquellas genodermatosis como el xeroderma pigmentoso, que por su condición de defecto en la reparación del ácido desoxirribonucleico dañado por las radiaciones ultravioletas, lo obliga a realizar una vida restringida de actividades exponiéndose al sol (James, Berger y Dirk, 2019), el

círculo de amigos de estos individuos es bien reducido y se sienten rechazados y confinados en su hogar. Lo mismo sucede con el albinismo, el defecto ectodérmico congénito, la ictiosis, y otras, cuyas manifestaciones van más allá del aspecto externo, y necesitan adoptar nuevos estilos de vida que les permita insertarse socialmente.

Consideraciones finales

El desarrollo de la ciencia en el campo de la dermatología y la genética médica debe enfocarse en investigaciones que involucren al paciente con genodermatosis y los problemas sociales de los mismos; perfeccionar el PNG mediante una metodología que incluyan la educación al paciente, la familia y la sociedad, les permita su inserción en la sociedad y eleve su calidad de vida. Conocer los fundamentos epistemológicos del proceso de atención de estos pacientes constituye un sustento científico necesario para enfrentar este proceso.

Referencias

- Abrisqueta, J. (2019). *Perspectivas actuales de la genética humana*. Recuperado de <http://www.sld.cu/galerias/pdf/sitios/rehabilitacion-temprana/perspectivas actuales de la genetica humana.pdf>
- Acuña, P. (2016). Xeroderma pigmentoso. En *Pediatría, diagnóstico y tratamiento*. Tercera edición, p. 532. La Habana, Cuba: Ciencias Médicas.
- Arenas, R. (2017). *Dermatología. Atlas, diagnóstico y tratamiento*. Sexta edición. 336-337, México: McGraw-Hill. Interamericana. Recuperado de <https://accessmedicina.mhmedical.com/content.aspx?bookid=1538§ionid=102305123&jumpsectionID=102305146>
- Carrascosa (2019). *Breve historia de la dermatología*. Recuperado de <https://fundacionpielsana.es/piel-sana/breve-historia-de-la-dermatologia-1>
- Duat, A., Martos, G., Santo, M., Hernández, M. y Espejo, J. (2015) Características fenotípicas y genéticas en la neurofibromatosis tipo 1 en edad pediátrica. *An Pediatr Barc*, 83(3), 173-182.
- Duret, M., Monne, G., Caballero, C. y Reyes, E. (2016). Consideraciones teóricas elementales del método clínico. *Revista Humanidades Médicas*, 16(1), 65-83. Recuperado de http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1727-81202016000100005&nrm=iso
- Fleury, D., Lopes, E. y Duarte, F. (2016). Perfil do paciente albino com visão subnormal e melhoria da acuidade visual com a adaptação de recursos ópticos e/ou eletrônicos. *Rev bras oftalmol.*, 75(6). Recuperado de https://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-72802016000600456

- Galiano, M., Castellanos, T. y Moreno, T. (2016). Manifestaciones somáticas en un grupo de adolescentes con ansiedad. *Rev Cubana Pediatr*, 88(2). Recuperado de <http://www.revpediatria.sld.cu/index.php/ped/article/view/108/41>
- Ghali, N., Sobey, G. y Burrows, N. (2019). Síndrome de Ehlers-Danlos. *Intramed*, 366(1), 49-66. Recuperado de <https://www.intramed.net/contenidover.asp?contenido=94994>
- James, W., Berger, T. y Dirk, E. (2019). Genodermatosis and Congenital Anomalies. Clinical dermatology. En *Andrews' Diseases of the Skin*. 13th Edition. ELSEIVER, 547. Recuperado de <https://www.eu.elsevierhealth.com/andrews-diseases-of-the-skin>
- Lantigua, A. (2016). Enfermedades genéticas y defectos congénitos en la infancia. En *Pediatría. Diagnóstico y tratamiento*, pp. 97-114. La Habana: Ciencias Médicas.
- Manzur, J. (2002). Genodermatosis. En *Dermatología*, pp. 48-67. La Habana: Ciencias Médicas.
- Marcheco, B., Rojas, I., Lantigua, A., Benítez, Y., Suárez, B. y otros (2017). Manual de normas y procedimientos. *Servicios de Genética médica en Cuba*, pp. 105-106. La Habana: Ciencias Médicas.
- Morice, F. (2017). *Genética en dermatología*, Recuperado de [http://dx.doi.org/10.1016/S1761-2896\(17\)84295-3](http://dx.doi.org/10.1016/S1761-2896(17)84295-3)
- Núñez, J. (2007). La ciencia y la tecnología como procesos sociales. Lo que la educación científica no debería olvidar. La Habana: Félix Varela.
- Orraca, M. y otros (2014). *Caracterización epidemiológica, clínica y genética de la neurofibromatosis 1 en la provincia Pinar del Río* (tesis doctoral inédita). Universidad de Ciencias Médicas La Habana. Cuba. Recuperado de <http://tesis.sld.cu/index.php?P=FullRecord&ID=238&ReturnText=Search+Results&ReturnTo=index.php%3FP%3DAdvancedSearch%26Q%3DY%26FK%3Dneurofibromatosis>
- Penago, G. (2016). *Prevención y manejo de las enfermedades genéticas de la piel en Panamá*. Recuperado de <http://www.aiu.edu/publications/student/spanish/prevencion-y-manejo-de-las-enfermedades-geneticas-de-la-piel-en-panama.htm>
- Pyertz, E. (2017). Fundamentos de genética humana y genómica. En *Diagnóstico clínico y tratamiento*. Recuperado de <https://accessmedicina.mhmedical.com/content.aspx?bookid=2197§ionid=174388586>

- Roblejo, H. y Marcheco, B. (2017). Genetics and genomis medicine in Cuba. *Molecular genetics y genomic medicine around the world*. pp. 196-201. Recuperado de <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/28546990>
- Rodríguez, M. (2015). Aspectos teóricos metodológicos sobre la evaluación de la calidad de vida de los pacientes rehabilitados con prótesis dentales. *Rev Humanidades Médicas*, 15(3), 603. Recuperado de <http://scielo.sld.cu/pdf/hmc/v15n3/hmc13315.pdf>
- Santillán, S. (2015). Diagnóstico molecular de enfermedades genéticas. *Revista Médica Clínica*, 26(4), 458-469.
- Scott, A. y Brendan, L. (2016). El genoma humano. En *Nelson. Tratado de Pediatría*. ELSEIVER, pp. 791-797.
- Valdés, J. y Solís, U. (2016). Mastocitosis cutánea. Un caso singular. *Revista Habanera de Ciencias Médicas*, 15(1), 64-71. Recuperado de http://scieloprueba.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1729-519X2016000100008&lng=es
- Velázquez, Y., Morales, M. y Torres, J. (2019). Caracterización de los pacientes en genodermatosis en Las Tunas 30 años de estudio. En *Ciencia e innovación tecnológica*, vol. VII. Las Tunas: Edacun. Recuperado de <http://edacunob.ult.edu.cu/xmlui/handle/123456789/106>