

Validación de una metodología para la atención a pacientes con genodermatosis mediante el método Delphi

Validation of a methodology for the care of patients with genodermatosis using the Delphi method

Yordania Velázquez Avila^{1*} <https://orcid.org/0000-0002-2846-3432>

Carmen Rosa Valenciano Rodríguez² <https://orcid.org/0000-0001-6141-7780>

Pabel Boris Peña Enamorado¹ <https://orcid.org/0009-0003-6403-2423>

Yubisleydis Fajardo Rojas¹ <https://orcid.org/0009-0002-2781-1164>

¹Hospital Pediátrico Provincial Docente Mártires de Las Tunas. Las Tunas. Cuba

²Departamento Provincial de Genética Médica. Las Tunas, Cuba.

*Autor para la correspondencia: yordaniacuba@gmail.com

RESUMEN

Introducción: Las *genodermatosis* son enfermedades genéticas con afectación de la piel y sus anexos. Se necesita de un consenso científico que permita acciones diagnósticas, terapéuticas y preventivas a desarrollar en la atención de estos pacientes.

Objetivo: Fundamentar la validación de una metodología para la atención a los pacientes con genodermatosis.

Métodos: Se realizó una investigación de innovación y desarrollo, cualitativa y cuantitativa. Se aplicó el método Delphi como técnica de consulta a expertos, para lo cual se consultó a un grupo de 30 especialistas cubanos de las especialidades de dermatología, genética médica clínica y pediatría, con alto nivel científico y experiencia en el trabajo con pacientes con genodermatosis. Las recomendaciones y criterios de los expertos, tras haberse realizado las rondas de consulta, constituyeron la base para elaborar la metodología de

atención a pacientes con genodermatosis. En la fase final se solicitó la valoración en cuanto a la relevancia, pertinencia y aportes de los resultados. Para evaluar fiabilidad del instrumento se utilizó la media y la desviación estándar y para probar el nivel de acuerdo entre ellos, se utilizó el coeficiente de Kendall.

Resultados: En la segunda ronda los expertos coincidieron en considerar el instrumento como muy adecuado, se obtuvieron medias de 27 (SD=3,7416575) y coeficiente de Kendall de 0,9, lográndose consenso entre los expertos.

Conclusiones: Los criterios de los expertos permitieron la elaboración de una metodología para la atención de los pacientes con genodermatosis y su validación mediante el coeficiente de Kendall de 1,0.

Palabras clave: genodermatosis; genética médica; método Delphi; consenso; expertos.

ABSTRACT

Introduction: Genodermatoses are genetic diseases with involvement of the skin and its adnexa. A scientific consensus is needed to allow diagnostic, therapeutic and preventive actions to be developed in the care of these patients.

Objective: To support the validation of a methodology for the care of patients with genodermatosis.

Methods: Qualitative and quantitative innovation and development research was carried out. The Delphi method was applied as a technique for consulting experts, for which a group of 30 Cuban specialists from the specialties of dermatology, clinical medical genetics and pediatrics, with a high scientific level and experience in working with patients with genodermatosis, was consulted. The recommendations and criteria of the experts, after the consultation rounds had been carried out, formed the basis for developing the methodology for the care of patients with genodermatosis. In the final phase, the assessment was requested in terms of the relevance, relevance and contributions of the results. To evaluate the reliability of the instrument, the mean and standard deviation were used, and to test the level of agreement between them, Kendall's coefficient was used.

Results: In the second round, the experts agreed that the instrument was very adequate, with means of 27 (SD=3.7416575) and a Kendall coefficient of 0.9, and consensus was reached among the experts.

Conclusions: The experts' criteria allowed the development of a methodology for the care of patients with genodermatoses and its validation using the Kendall coefficient of 1.0.

Keywords: genodermatosis; medical genetics; Delphi method; consensus; experts.

Recibido: 13/11/2023

Aceptado: 28/12/2023

Introducción

Las genodermatosis son enfermedades de origen genético cuya expresión fenotípica en la piel es su manifestación clínica principal o diagnóstica. Constituyen un grupo de afecciones heterogéneas que tienen en común, mecanismos vinculados a los genes, y en la que no influyen factores ambientales. En su mayoría son monogénicas, pero pueden ser poligénicas o, por alteraciones cromosómicas.⁽¹⁾

Las genodermatosis son consideradas raras de forma individual, pero en conjunto se presentan en un número importante de pacientes que precisan de la atención multidisciplinaria de dermatólogos, genetistas, pediatras y otras especialidades afines, según la afectación que presente cada paciente.⁽²⁾

Es difícil reunir datos precisos sobre la prevalencia de las genodermatosis (sobre todo en los países en desarrollo), debido a la gran diversidad de enfermedades que conforman este grupo y a que muchos casos no llegan a diagnosticarse. En las genodermatosis más estudiadas los resultados difieren de un país a otro. No obstante, se ha reportado la prevalencia e incidencia para algunas genodermatosis, como el síndrome de Ehlers Danlos con 1:5000 habitantes⁽³⁾ la

enfermedad de Hailey-Hailey con 1:40,000-50,000 habitantes;⁽⁴⁾ y el xeroderma pigmentoso con 1:1,000,000 habitantes.⁽⁵⁾ A nivel mundial, la incidencia de neurofibromatosis tipo 1 es de 1:3000–4000 nacidos vivos,⁽⁶⁾ la ictiosis, según su forma clínica varía de 1:2000-300,000 nacimientos,⁽⁷⁾ la mastocitosis cutánea con 2:300,000 nacimientos,⁽⁷⁾ la hipomelanosis de Ito con 1:10,000 nacidos vivos,⁽⁸⁾ la displasia ectodérmica con 7:10,000 nacimientos,⁽⁹⁾ la incontinenia pigmenti con 1:40,000-50,000 nacimientos,^(10,11) la esclerosis tuberosa con 1:5000-10,000 nacidos vivos,⁽¹²⁾ el síndrome de Noonan con 1:1000-2500 nacimientos,⁽¹³⁾ la epidermólisis ampollar con 1:500,000 nacidos vivos,⁽¹⁴⁾ Esto permite deducir que aunque no se cuenta con bases de datos suficientes y las estadísticas relacionadas no se reflejan en los anuarios estadísticos, de forma que se pueda tener una idea precisa de la incidencia y prevalencia de estos padecimientos, sí se puede inferir aproximadamente la presencia de estas enfermedades dentro de la población, fundamentalmente la pediátrica.

Desde el año 1963, la OMS instó a los estados miembros a considerar la posibilidad de adoptar el control y prevención de las enfermedades genéticas.⁽¹⁵⁾ En los países desarrollados existen numerosas fundaciones para la atención de algunas enfermedades genéticas, pero falta la visión integradora de involucrar a todos los niveles de atención de salud. A partir del año 1980, el Sistema Nacional de Salud de Cuba implementó el Programa Nacional de Diagnóstico, Atención y Prevención de Enfermedades Genéticas y Defectos Congénitos, el cual será identificado en lo adelante como PNG (Programa Nacional de Genética).⁽¹⁶⁾

En Cuba se han realizado pocos estudios poblacionales relacionados con las genodermatosis. Se pueden citar algunos autores como *Campo Díaz*,⁽¹⁷⁾ quien publicó una caracterización del síndrome de Ehlers Danlos tipo III, realizado en la provincia de Pinar del Río, desde 2010 al 2011, en el cual el 100 % de los 181 pacientes estudiados presentaron afectaciones cutáneas, y se encontraron trastornos hemostáticos en el 59,3 %. También en Pinar del Río, *Orraca*⁽¹⁸⁾ realizó una caracterización epidemiológica, clínica y genética de la NF1, en la cual la prevalencia fue de 1:1141 en edad pediátrica, resultado que estuvo por encima de las tasas internacionales descritas para esta enfermedad. Más recientemente, en el municipio pinareño de San Juan y Martínez, *Sánchez-Álvarez*⁽¹⁹⁾ realizó un

estudio observacional, en el período 2018-2019, en el que predominó la presencia de ictiosis (27,5 %), epidermólisis ampollar (25 %), neurofibromatosis tipo 1 (20 %) y mastocitosis (7,5 %).

En Las Tunas, provincia oriental de Cuba, en un estudio realizado en 2015, se evidenció que de las enfermedades genéticas atendidas en el Departamento Provincial de Genética Médica (DPGM), el 85 % se diagnosticaron en edades pediátricas y el 22,2 % correspondió a enfermedades genéticas dermatológicas.⁽²⁰⁾

En un estudio poblacional que abarcó 30 años de implementado el PNG en Las Tunas se determinó que neurofibromatosis tipo 1 con 13,6:100,000 habitantes, síndrome de Ehlers Danlos con 7,1:100,000 habitantes y la ictiosis vulgar con 5:100,000 habitantes.⁽²¹⁾

A pesar de contar con el PNG y un manual de normas y procedimientos sobre los servicios de genética médica en Cuba; en relación con las genodermatosis, se necesita del consenso científico, que permita acciones diagnósticas, terapéuticas y preventivas a desarrollar en la atención de estos pacientes.

El método Delphi fue creado en la década de los cincuenta en los EE. UU. por la organización de investigación y desarrollo *Rad Corporation of Santa Mónica* en California. Su utilización ha sido verdaderamente efectiva a la hora de recoger información de un grupo que haya sido considerado como un conjunto único para analizar y resolver un problema específico.⁽²²⁾

El objetivo de esta investigación fue fundamentar la validación de una metodología para la atención de los pacientes con genodermatosis.

Métodos

Se realizó una investigación de innovación y desarrollo, cualitativa y cuantitativa, en la cual se aplicó la variante Delphi del método de expertos.

En la fase preliminar se conformaron dos grupos encargados de validar el instrumento diseñado, en este caso el grupo coordinador y el grupo de expertos.

El término "experto" es ambiguo, y es preciso que, con independencia de los

títulos, función o nivel jerárquico, el experto sea elegido por su capacidad de avizorar el futuro. La falta de independencia de los expertos podría constituir un inconveniente, razón por la cual sus opiniones debían ser recogidas de forma anónima, con el fin de reducir el riesgo de obtener información tergiversada por un proceso de grupo.

El grupo coordinador se conformó a partir de los miembros del grupo de Investigación que tuvieron la responsabilidad de seleccionar el grupo de expertos de acuerdo con su nivel de conocimientos y competencia. Entre sus funciones estuvo la elaboración del cuestionario en primera instancia, para consultarlo con los expertos, interpretar los resultados parciales y finales de la investigación y supervisar su marcha correcta, lo cual permitiría realizar los ajustes y correcciones necesarias.

Para la selección del grupo de expertos, el primer paso fue fijar como criterio fundamental de selección la competencia de los candidatos en el área del conocimiento en que se inserta la investigación, sobre la base de su currículo personal. Se preseleccionó un grupo de especialistas en Dermatología, Genética Médica Clínica y Pediatría fundamentalmente, con un alto nivel científico, reconocido prestigio y vasta experiencia en la atención a este grupo de pacientes. Para evaluar su inclusión en la investigación, a todos se les aplicó una encuesta y fueron seleccionados los de mayor coeficiente de competencia (K), que se determinó mediante la ecuación 1:

$$K = \frac{1}{2} (k_c + k_a) \quad (1)$$

donde k_c es el coeficiente de conocimientos y k_a es el coeficiente de argumentación.⁽²³⁾

Se obtuvo primero el coeficiente de conocimientos K_c , mediante la autovaloración, y por medio de la argumentación que realizó el experto se pudo obtener el coeficiente de argumentación k_a comparando los argumentos con respecto a un patrón. Posteriormente se sumaron todos los valores obtenidos y ese resultado fue el coeficiente de argumentación de cada experto.

El código para la interpretación de K fue el siguiente:⁽²³⁾

- Si $0,8 \leq K \leq 1$ el coeficiente de competencia del experto es alto.
- Si $0,5 \leq K < 0,8$ el coeficiente de competencia del experto es medio.
- Si $K < 0,5$ el coeficiente de competencia del experto es bajo.

La aplicación del coeficiente de competencia se ha llevado a cabo en diferentes trabajos, en los que se mostró como una poderosa estrategia para afinar en el procedimiento de selección de los expertos más adecuados para que formen parte del estudio. Al mismo tiempo han permitido confirmar que las valoraciones realizadas fueron diferentes.⁽²⁴⁾

El panel de expertos se seleccionó teniendo en cuenta los siguientes criterios de inclusión: Ser especialistas relacionados con la atención de las genodermatosis, título de máster o grado de doctor en ciencias con experiencia en la atención de estos pacientes, tener 10 años de experiencia o más en el sector de la salud o en el ejercicio de la docencia y obtener un coeficiente de competencia entre 0,5 y 1 ($0,5 < k < 1$).

Para el cálculo de la cantidad mínima de expertos⁽²⁴⁾ se utilizó la ecuación 2:

$$K(\beta t, pn-1 / \alpha)^2 \quad (2)$$

donde K: Número mínimo de expertos participantes y β : Coeficiente de variación. $t_p, n-1$: coeficiente de Student, (tabulado en dependencia de n y la probabilidad de confianza p), n-1: grados de libertad y α : valor relativo del intervalo de confianza.

En la fase exploratoria el grupo coordinador confeccionó la primera versión del cuestionario, y se sometió, en una segunda ronda, a la validación por el grupo de expertos seleccionados con la intención de recabar los criterios cuantitativos y cualitativos más estables. El envío y recepción del cuestionario se realizó por correo electrónico en archivo adjunto. Se le asignó un número a cada experto para garantizar el anonimato. Se realizaron tres rondas de consulta a expertos. El cuestionario agrupó los ítems en siete categorías: necesidad de la metodología, seguridad y autonomía del paciente, documentación y registro del

paciente, componente diagnóstico, componente terapéutico, componente preventivo y seguimiento.⁽²⁴⁾

Las recomendaciones y criterios de los expertos, tras haberse realizado las rondas de consulta constituyeron la base para elaborar la metodología de atención a pacientes con genodermatosis, que incluye protocolos diagnóstico, terapéutico y preventivo, en los tres niveles de salud, y un algoritmo de seguimiento.⁽²⁵⁾ Se consideró que la relevancia era lo más importante de la investigación para la obtención de nuevos conocimientos y esta era pertinente en la medida que respondía a las necesidades generadas en el marco social que le sirve de contexto.⁽²⁶⁾ En la fase final se solicitó la valoración por parte de los expertos en cuanto a la relevancia, pertinencia y aportes de los resultados. Los expertos otorgaron evaluación cualitativa, que se cuantificó desde uno hasta cinco, mediante la escala tipo Likert,⁽²⁴⁾ utilizando los siguientes indicadores: muy adecuado (MA) = 5, bastante adecuado (BA) = 4, adecuado (A) = 3, poco adecuado (PA) = 2 e inadecuado (I) = 1.

Se realizaron mediciones epidemiológicas de frecuencia mediante cálculo de porcentajes. A partir de la evaluación realizada por los expertos en las dos rondas que se llevaron a cabo se procesaron los resultados para demostrar la confiabilidad y de esta manera proporcionar mayor autenticidad al estudio, mediante cálculo de la media y desviación estándar (SD). Para probar el nivel de acuerdo entre ellos, teniendo en cuenta el grado de coincidencia de las valoraciones realizadas se utilizó el coeficiente de coincidencia de Kendall (W), cuyo valor debía oscilar entre 0 y 1. El $W = 1$ significó una concordancia de acuerdos total y el valor $W = 0$ un desacuerdo total, entre los expertos. El valor 0,5 indicó un equilibrio entre los expertos y los menores de 0,5 se consideraron como una tendencia al desacuerdo entre los expertos.⁽²⁴⁾ Los resultados del análisis de esta etapa fueron expuestos mediante polígono de frecuencia y tablas de $N \times N$.

La validación de la metodología se realizó mediante el método Delphi, con un enfoque clásico de la búsqueda de consenso de expertos, de vasta experiencia en la atención de pacientes con genodermatosis y utilizando indicadores estadísticos.

Son cuatro las características definitorias del método Delphi en su versión clásica: el anonimato de un panel de expertos, el suministro iterativo del test, la retroalimentación controlada, y la respuesta estadística de grupo.⁽²⁷⁾

Bioética

El protocolo de la investigación se sometió a la aprobación del Comité de Ética de la investigación y al Consejo Científico del Hospital Pediátrico Provincial Docente Mártires de Las Tunas como institución ejecutora, acorde con los principios de la Declaración de Helsinki.⁽²⁸⁾

Para la participación en el estudio, se obtuvo el consentimiento informado de los expertos.

Discusión

Entre los inconvenientes descritos del método Delphi están la no existencia de directrices que marquen el consenso entre los expertos y que los resultados son las percepciones de los expertos. En cuanto a las ventajas, permite que expertos distribuidos geográficamente participen en el procedimiento de validación, lo que lo convierte en una técnica factible.⁽²⁹⁾

Resultados

Para la aplicación de la variante Delphi del método de expertos, se seleccionaron 30 expertos entre los cuales predominaron los especialistas en dermatología y genética, ambos con el 33,34 % y los pediatras con el 16,67 % (tabla 1). Referente a sus categorías predominaron los profesores auxiliares y los masters en ciencias ambos con el 66,66 % y el 63,33 %, respectivamente, y eran especialistas de segundo grado.

Tabla 1 - Expertos según la especialidad, grados científicos y académicos

Especialidad	Categoría docente				Categoría científica				Grado científico		Total de expertos	
	Ax		T		MsC		DrC		2do			
	n	%	n	%	n	%	n	%	n	%	n	%
Dermatología	6	20	4	13,3	6	20	4	13,3	7	23,3	10	33,3
Genética	7	23,3	3	10	7	23,3	3	10	6	20	10	33,3
Pediatría	3	10	2	6,6	3	10	2	6,6	3	10	5	16,6
Imagenología	1	3,3	0	0	1	3,3	0	0	0	0	1	3,3
Neonatología	1	3,3	0	0	1	3,3	0	0	1	3,3	1	3,3
Anestesia	1	3,3	0	0	1	3,3	0	0	0	0	1	3,3
Epidemiología	1	3,3	0	0	1	3,3	0	0	1	3,3	1	3,3
Inmunología	0	0	1	3,3	0	0	1	3,3	1	3,3	1	3,3
Total	20	66,6	10	33,3	20	66,6	10	33,3	19	63,3	30	100

Con respecto al coeficiente de competencia, el más bajo registrado fue de 0,7 K (medio) y el más alto de 0,9 K (alto), y cuyo promedio general fue de 0,8. Por ello se pudo plantear que el coeficiente de competencia fue alto (figura).

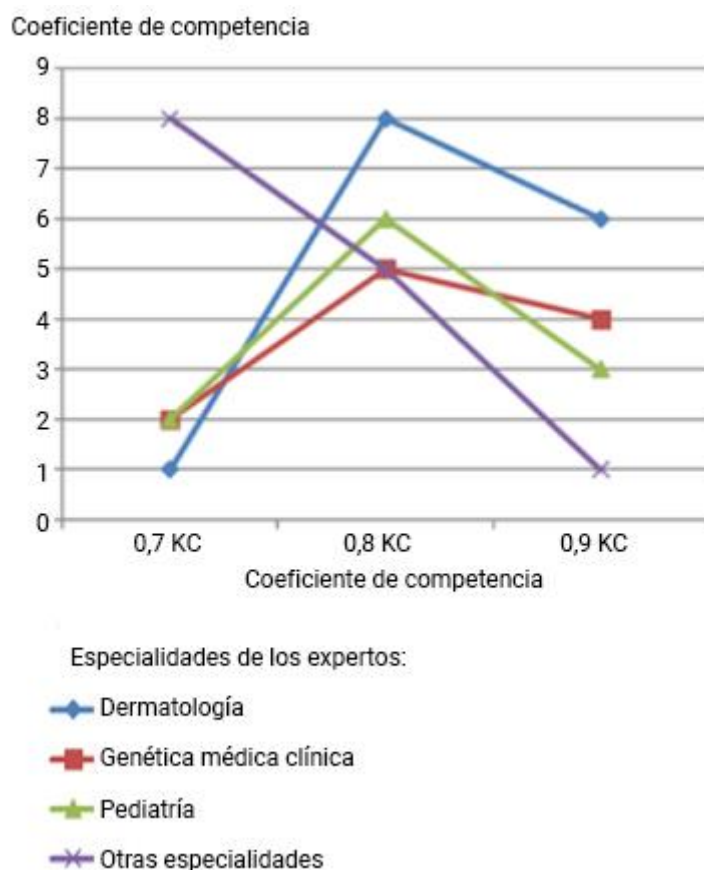


Fig. - Expertos según la especialidad y coeficiente de competencia.

Al consultar al grupo de expertos se observó que, en la primera ronda, aunque predominó la evaluación del cuestionario como muy adecuada con una media de 14 y SD = 10,783586, no hubo tendencia al consenso entre los expertos que alcanzó $W = 0,47$.

En el análisis de la segunda ronda de las propuestas consultadas no hubo criterios inadecuados, ni poco adecuados. Los expertos coincidieron en considerarlas como muy o bastante adecuadas, obteniéndose medias de 27 (SD = 3,7416575) y 1,86 (SD = 2,4159336), respectivamente. Se alcanzó $W = 0,90$, por lo que se consideró que se logró consenso entre los expertos. Los criterios emitidos por los expertos permitieron la elaboración de la metodología (tabla 2).

Tabla 2 - Distribución de la frecuencia de las consultas a expertos

Primera ronda								
Categorías	PA		A		BA		MA	
	n	%	n	%	n	%	n	%
Necesidad de la metodología	0	0	0	0	0	0	30	100
Seguridad y autonomía de paciente	0	0	3	10	11	36,67	16	53,33
Documentación y registro paciente	0	0	0	0	0	0	30	100
Componente diagnóstico	1	3,33	18	60	7	23,33	4	13,34
Componente terapéutico	1	3,33	5	16,67	16	53,33	8	26,67
Componente preventivo	1	3,33	12	40	12	40	5	16,67
Seguimiento	1	3,33	15	50	9	30	5	16,67
Media	0,57		7,57		7,86		14	
SD	0,49487165		6,8213353		5,591539		10,783586	
W = 0,47								
Segunda ronda								
Necesidad de la metodología	0	0	0	0	0	0	30	100
Seguridad y autonomía de paciente	0	0	0	0	0	0	30	100
Documentación y registro paciente	0	0	0	0	0	0	30	100
Componente diagnóstico	0	0	3	10	6	20	21	70
Componente terapéutico	0	0	3	10	5	16,67	22	73,33
Componente preventivo	0	0	2	6,67	2	6,67	26	86,66
Seguimiento	0	0	0	0	0	0	30	100
Media	0		1,14		1,86		27	
SD	0		1,3552618		2,4159336		3,7416575	
W = 0,90								

Los expertos consideraron que el conocimiento sobre estas enfermedades fue pobre tanto en la población, como en el personal médico, lo que contribuyó a la no detección de los casos y, por tanto, no se implementó el PNG adecuadamente. Se hizo necesario proponer modificar los criterios diagnósticos de la NF1 dada la similitud clínica con el síndrome de Legius. Otros aspectos evaluados fueron los criterios diagnósticos para el xeroderma pigmentoso (XP) dada la dificultad de diferenciarlo del daño actínico crónico (DAC). Se planteó la necesidad de personalizar los tratamientos acordes al diagnóstico, la edad del paciente, el estado dermatológico, la extensión de las lesiones y la presencia de manifestaciones extracutáneas. Se propuso involucrar al dermatólogo en acciones diagnósticas, preventivas y en el seguimiento de los pacientes.

En la etapa final, para validar la metodología, se evaluó la opinión de los expertos en relación con la relevancia, pertinencia y aporte de los resultados. El 100 % concordó con $W = 1$, que la metodología es relevante para la atención de los pacientes con genodermatosis monogénicas más comunes, y responde a las necesidades que generaron su elaboración.

Conclusiones

El método Delphi permitió a los expertos seleccionados participar en el procedimiento de elaboración y validación de la metodología para la atención a pacientes con genodermatosis. A través de los resultados se demostraron su aporte práctico y validez.

Referencias bibliográficas

1. James W, Berger T, Dirk E. Genodermatoses and Congenital Anomalies. Clinical dermatology. In: Andrews' Diseases of the Skin. 13th ed. New York: Elsevier; 2019. [acceso 03/06/2020]. p. 547-86. Disponible en: <https://www.eu.elsevierhealth.com/andrews-diseases-of-the-skin>
2. Tamayo K, Velázquez Y. Genodermatosis: enfermedades raras, pero presentes en la población cubana. Folia Dermatológica Cubana. 2020 [acceso 10/10/2021];14(2):225. Disponible en: <https://revfdc.sld.cu/index.php/fdc/article/view/225/251>
3. Calonke E, Brenn T, Lazar AJ, Billings S. Diseases of collagen and elastic tissue. In: McKee's Pathology of the skin. New York: Elsevier; 2020. p. 1015-28.
4. Velázquez Y, Peña O, Álvarez VJ. Enfermedad de Hailey-Hailey, una familia diagnosticada a partir de un caso propositus. Rev Argent Dermatol. 2020 [acceso 12/06/2021];101(4). Disponible en: https://www.scielo.org.ar/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1851-300X2020000400011&lng=es&nrm=iso&tlng=es
5. Velázquez Y, Utra M, Rodríguez CR, Morales M. Propuesta de elementos clínicos para establecer criterios diagnósticos del xeroderma pigmentoso. Folia

Dermatológica Cubana. 2022 [acceso 16/07/2023];16(1):244. Disponible en: <http://revfdc.sld.cu/index.php/fdc/article/view/244/325>

6. Hernández S, Navío M, De la Osa A, Gargallo P, Menor F, Zúñiga A, et al. Neurofibromatosis tipo 1. Protoc diagn ter pediatr. 2022 [acceso 03/09/2023];1:341-52. Disponible en: https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/34_0.pdf

7. Arenas R. Genodermatosis. Sección IX. En: Dermatología. Atlas, diagnóstico y tratamiento. 7 ed. México D.F: McGraw-Hill Interamericana; 2019 [acceso 29/05/2020]. Disponible en: <https://accessmedicina.mhmedical.com/book.aspx?bookid=2775>

8. Mollinedo O, Acuña AT, Mederos Y. Hipomelanosis de Ito, reporte de un caso. Univ Méd Pinareña. 2020 [acceso 10/10/2021];16(3):424. Disponible en: <https://www.revgaleno.sld.cu/index.php/ump/article/view/424>

9. Luna EJ, Domínguez ME, Sainz L, Rodríguez Y. Displasia ectodérmica hipohidrótica autosómica dominante asociada a hipoparatiroidismo. Rev. Med. Electrón. 2019 [acceso 10/10/2021];41(4). Disponible en: <https://scielo.sld.cu/pdf/rme/v41n4/1684-1824-rme-41-04-1035.pdf>

10. Ocaña S, Del Boz J, Vera A. Incontinencia pigmenti. Estudio descriptivo de la experiencia en dos centros hospitalarios. An Pediatr. 2020 [acceso 01/06/2020];92(1):3-12. Disponible en: <https://www.analesdepediatria.org>

11. Martínez A, García MT. Incontinencia pigmenti: genodermatosis multisistémica. Bol Med Hosp Infant Mex. 2020 [acceso 25/10/2021];77(3):112-8. Disponible en: <https://www.scielo.org.mx/pdf/bmim/v77n3/1665-1146-bmhim-77-3-112.pdf>

12. Gómez MT, Vargas JA. Esclerosis tuberosa. Revista Médica Sinergia. 2019 [acceso 10/10/2021];4(3). Disponible en: <https://www.medigraphic.com/pdfs/sinergia/rms-2019/rms193b.pdf>

13. Carcavilla A, Suárez L, Rodríguez A, González I, Ramón M, Ignacio J, et al. Síndrome de Noonan: actualización genética, clínica y de opciones terapéuticas. Anales de Pediatría. 2020 [acceso 10/10/2021];93(1):1-14. Disponible en: <https://www.analesdepediatria.org/es-sindrome-noonan-actualizacion-genetica-clinica-articulo-S1695403320301600>

14. Prodinge C, Reichelt J, Bauer JW, Laimer M. Epidermolysis bullosa: Advances in research and treatment. *Exp Dermatol*. 2019;28:1176-89. Disponible en: [10.1111/exd.13979](https://doi.org/10.1111/exd.13979)
15. Organización Mundial de la Salud. Control de las enfermedades genéticas. Informe del Comité Consultivo de Investigaciones Sanitarias. Ginebra: OMS; 2020. 2005 [acceso 28/05/2020]. Disponible en: https://apps.who.int/gb/archive/pdf_files/EB116/B116_3-sp.pdf
16. Marcheco B, Rojas I, Lantigua A, Martínez L, Benítez Y, Suárez B, *et al*. Manual de normas y procedimientos. Servicios de Genética médica en Cuba. La Habana: Edit. Ciencias Médicas; 2017. p. 105-6.
17. Campo MC, Hernández JL, Gato Y, Valdés C, Fortún A. Evaluación de la hemostasia en niños con Síndrome de Ehlers-Danlos tipo III. *Rev Cubana Hematol Inmunol Hemoter*. 2014 [acceso 03/06/2020];30(2). Disponible en: https://scieloprueba.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0864-02892014000200007&lng=es&nrm=iso
18. Orraca M. Caracterización epidemiológica, clínica y genética de la neurofibromatosis 1 en la provincia Pinar del Río. [Tesis en opción de doctorado]. [La Habana, Cuba]: Universidad de Ciencias Médicas. 2014 [acceso 03/06/2020]. Disponible en: <https://tesis.sld.cu/index.php?P=FullRecord&ID=238&ReturnText=Search+Results&ReturnTo=index.php3FP3DAdvancedSearch26Q3DY26FK3Dneurofibromatosis>
19. Sánchez AI, Rojas A, Hernández A, Rodríguez D, Arencibia J. Comportamiento de las genodermatosis en el municipio de San Juan y Martínez. *Rev Ciencias Médicas*. 2020 [acceso 25/10/2020];24(69):4342. Disponible en: <https://revcmpinar.sld.cu/index.php/publicaciones/article/view/4342>
20. Carcasés E, Orive NM, Romero LC, Silva GK. Enfermedades genéticas más frecuentes en pacientes atendidos en consulta de genética clínica. *Revista Zoilo Marinello*. 2015 [acceso 10/10/2021];40(3). Disponible en: <https://revzoilomarinellosld.cu/index.php/zmv/article/view/84>
21. Velázquez Y, Valenciano C.R. Genodermatosis en Las Tunas province, Cuba, 1989-2019. *Rev MEDICC Review*. 2021 [acceso 07/01/2022];23(2):34-41.

Disponible en: <https://mediccreview.org/wp-content/uploads/2021/04/MRApril2021-velazquez-genodermatoses-tunas-cuba.pdf>

22. Cabrera J, Infante A. Empleo del método Delphi y su empleo en la investigación en comunicación y educación. Revista Electrónica de Tecnología Educativa. 2014 [acceso 07/01/2022];48. Disponible en: <https://www.edutec.es/revista/index.php/edutec-e/article/view/187>

23. Almeida S. Metodología para la gestión del conocimiento en ciencias básicas biomédicas con el empleo de las tecnologías de la información y las comunicaciones. [Tesis doctoral Programa de Doctorado en Ciencias de la Educación]. [Matanzas, Cuba]: Universidad de Matanzas. 2007 [acceso 08/09/2022]. Disponible en: <http://tesis.sld.cu/index.php?P=FullRecord&ID=120>

24. Herrera JR, Calero JL, González MA, Collazo MI, Travieso Y. El método de consulta a expertos en tres niveles de validación. Rev haban cienc méd. 2022 [acceso 24/01/2023];21(1):4711. Disponible en: <http://www.revhabanera.sld.cu/index.php/rhab/article/view/4711>

25. Velázquez Y, Batista M, Espinosa D, Orraca M, Pérez D. Metodología para la atención integral a pacientes con genodermatosis. Multimed. 2022 [acceso 24/01/2023];26(6):2668. Disponible en: <https://revmultimed.sld.cu/index.php/mtm/article/view/2668/2555>

26. Morán H. Una reflexión acerca de la pertinencia y la relevancia de la investigación. PAIDEIA XXI. 2018 [acceso 06/08/2023];6(7):13-32. Disponible en: <http://revistas.urp.edu.pe/index.php/Pideia/article/download/1574/1451>

27. García RD, Ayuo D, Mendoza N, Milán PM, Castañeda IE. Validación Delphi: Estrategia de intervención para mejorar el clima organizacional en centros diagnósticos integrales venezolanos. Revista Universidad y Sociedad. 2023 [acceso 03/09/2023];15(1):723-34. Disponible en: <https://rus.uctf.edu.cu/index.php/rus/article/view/3589/3531>

28. Lizaraso F, Benavides A. Ética Médica. 2019 [acceso 03/06/2021]. Disponible en: http://www.scielo.org.pe/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1727-558X2018000400001

29. George CE, Trujillo L. Aplicación del método Delphi modificado para la validación de un cuestionario de incorporación de las TIC en la práctica docente. Revista Iberoamericana de Evaluación Educativa. 2019;11(1):113-35.

Conflicto de intereses

Los autores declaran que no existe conflicto de intereses.

Contribuciones de los autores

Conceptualización: Yordania Velázquez Avila, Carmen Rosa Valenciano Rodríguez, Pabel Boris Peña Enamorado.

Curación de datos: Yordania Velázquez Ávila, Carmen Rosa Valenciano Rodríguez, Pabel Boris Peña Enamorado.

Análisis formal: Yordania Velázquez Ávila, Carmen Rosa Valenciano Rodríguez.

Investigación: Yordania Velázquez Ávila, Carmen Rosa Valenciano Rodríguez, Pabel Boris Peña Enamorado, Yubisleydis Fajardo Rojas.

Metodología: Yordania Velázquez Ávila, Carmen Rosa Valenciano Rodríguez.

Validación: Yordania Velázquez Ávila, Carmen Rosa Valenciano Rodríguez.

Visualización: Yordania Velázquez Ávila, Carmen Rosa Valenciano Rodríguez.

Redacción-borrador original: Yordania Velázquez Ávila, Carmen Rosa Valenciano Rodríguez, Pabel Boris Peña Enamorado, Yubisleydis Fajardo Rojas.

Redacción-revisión y edición: Yordania Velázquez Ávila, Carmen Rosa Valenciano Rodríguez, Pabel Boris Peña Enamorado, Yubisleydis Fajardo Rojas.