

Organización de una Red Nacional de Genética Médica

En el marco de la Comisión
Nacional de Genética (Res
149/05)

Secretaría de Políticas Regulación e Institutos
Ministerio de Salud de la Nación

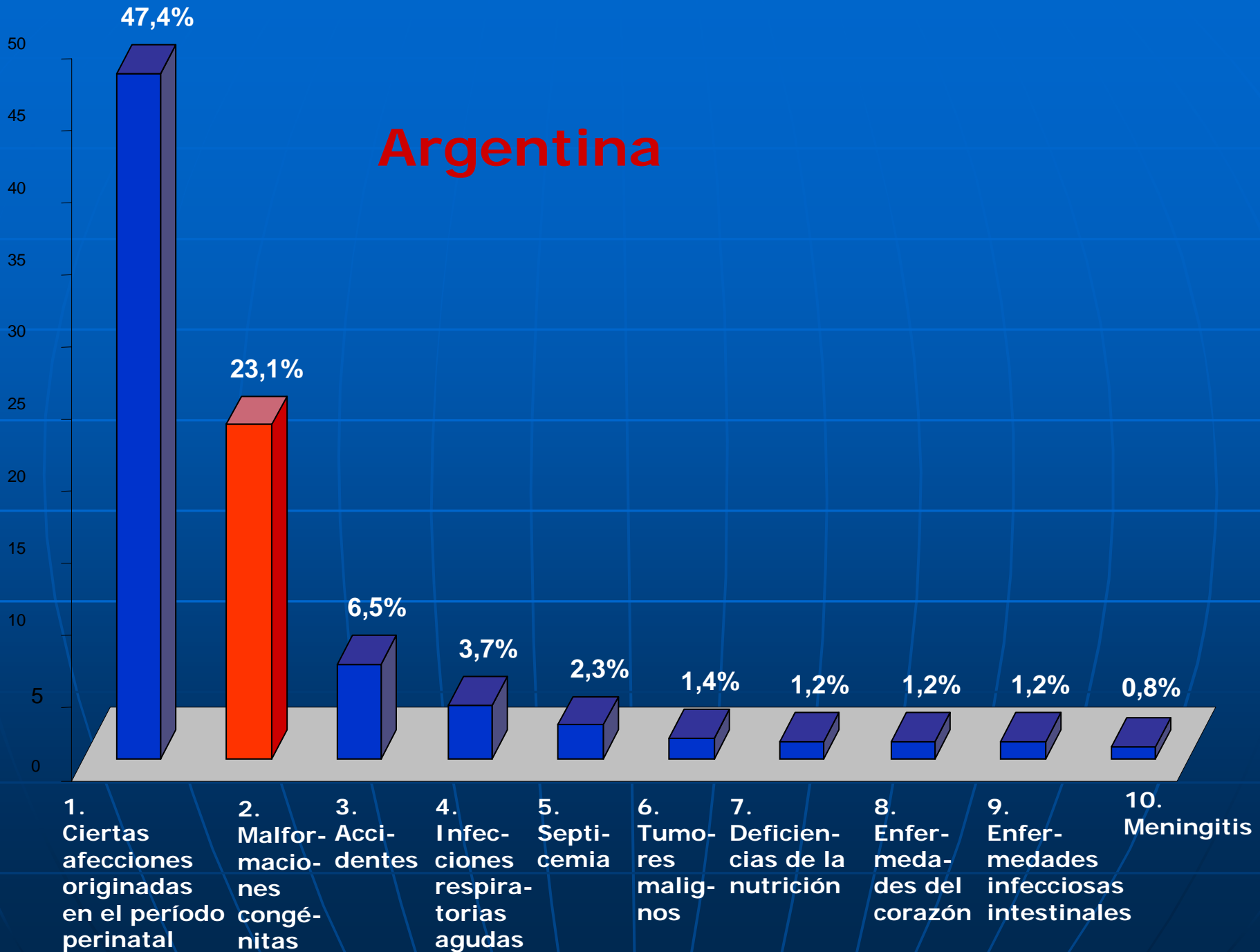
COFESA
Consejo Federal de Salud

Impacto de los defectos congénitos

- Prevalencia en recién nacidos: 5% (1)
- Prevalencia a los 5 años de edad: 8% (2)
- 25% de las hospitalizaciones pediátricas (3)
- 1er. causa de MI en países desarrollados (1) Genética (Res 149/05)

*Citas: March of Dimes Global Report on Birth Defects, 2006 (1);
Harris R, and Reid M. Medical genetic services in 31 countries: an
overview. Eur J Hum Genet 1997; 5(suppl 2):3-21) (2);
Penchaszadeh*

Argentina



¿Cómo es la situación en la Argentina?

Secretaría de Políticas Regulación e Institutos
Ministerio de Salud de la Nación

COFESA
Consejo Federal de Salud

Mortalidad proporcional: Principales causas de defunción; grupo de edad 0-4 años; Argentina, 2005. Fuente: www.deis.gov.ar/publicaciones/archivos

El 23.1% de la mortalidad en el grupo de edad de 0 a 4 años se debe a malformaciones congénitas.

Los servicios de genética

- Se ocupan de los **defectos congénitos** sea cuales fueran sus causas.
- Integrados por **médicos genetistas** responsables del diagnóstico y **asesoramiento** de los afectados y sus familias así como **bioquímicos, biólogos, licenciados en genética** encargados de realizar diferentes **pruebas diagnósticas de laboratorio**.
- Sin embargo, el seguimiento y tratamiento de los pacientes es realizado por profesionales de otras especialidades. **Esto da como resultado una atención fragmentada del paciente.**
- Además, si bien uno de los objetivos de los servicios de genética es disminuir la carga que imponen los defectos congénitos, éstos **tienen aún una insuficiente relación con la salud pública particularmente en un modelo basado en la Atención Primaria.**

La genética médica en Argentina

La genética médica se desarrolló en el país en un proceso creciente y continuo que comenzó a fines de los años 1960. Sin embargo...

Se caracterizó por la ausencia de una estrategia planificada.

Diagnóstico de situación

Dos iniciativas previas a este trabajo que sirvieron de base:

1. "Censo de Recursos para Estudios Genéticos en Argentina". Financiado por el Programa VIGIA, fue realizado en el año 2004 por un equipo técnico de profesionales del Centro Nacional de Genética Médica – ANLIS – Ministerio de Salud y del Instituto de Investigaciones Epidemiológicas – Academia Nacional de Medicina.
2. "Estudio Colaborativo Multicéntrico sobre Genética Clínica y Formación de Redes". Financiado por la Comisión Salud Investiga, se realizó en el año 2006 y fue coordinado por el Servicio de Genética del hospital de Pediatría "Profesor Juan P. Garrahan"

Acciones del Grupo de Trabajo

- Se actualizaron los datos correspondientes a **52 servicios** de genética médica del ámbito público.
- Se realizó un **taller de trabajo** (29 / junio / 2007) con representantes de **28 servicios** de distintas jurisdicciones del país, en el que se discutió un documento preliminar, como base para el diseño de la Red Nacional de Genética Médica.
- Se llevó a cabo **una encuesta** sobre los recursos actuales de los servicios y sus requerimientos para abastecer al conjunto de la población.
- Se establecieron los **requerimientos prioritarios**, según los siguientes criterios: servicios y RRHH existentes en relación con el tamaño poblacional de la provincia; tipos de procedimientos diagnósticos disponibles en la provincia y necesidades manifestadas por los representantes contactados de cada servicio.

- Se definieron los **requerimientos mínimos para la instalación de un laboratorio básico de citogenética** (infraestructura, insumos, costos).
- Análisis de situación del **diagnóstico molecular** de diferentes enfermedades genéticas que se resuelven en el país
- Se inició un **estudio piloto**, en conjunto con la Dirección Nacional de Maternidad e Infancia y el Estudio Colaborativo Latinoamericano de Malformaciones Congénitas (ECLAMC), para evaluar la factibilidad de la **implementación de un Registro Nacional de Anomalías Congénitas**
- Se contribuyó al establecimiento de prioridades en Investigación (Estudio Colaborativo Multicéntrico. n Salud Investiga).

La situación hoy

- Gran heterogeneidad de los servicios de genética.
- Falta de coordinación en su funcionamiento.
- Concentración del 70% de los servicios en el centro del país, ausencia de servicios públicos en 10 provincias.

***Esto genera, además de un
aumento en las brechas de
inequidad en el acceso, una
ineficiencia en la utilización de
recursos***

Recomendaciones del grupo de trabajo

- **Crear al menos 1 (un) servicio de genética en aquellas provincias que no cuentan con ninguno**
- **Dotar a los servicios de genética existentes,** como mínimo 1 (uno) por provincia, de la infraestructura básica.
- **Desarrollar, a mediano plazo, un área de diagnóstico prenatal** vinculada a un servicio de genética local por provincia, que tendrá a su cargo el diagnóstico y asesoramiento genético preconcepcional y prenatal de las parejas en edad reproductiva y las embarazadas en riesgo.

- **Desarrollar laboratorios regionales de referencia en el marco de la Red, especializados en el diagnóstico molecular y bioquímico** de enfermedades genéticas, cuya prevalencia o complejidad diagnóstica no justifiquen su diagnóstico en el nivel provincial. Esta recomendación se complementa con la necesidad de facilitar, en el nivel nacional, las gestiones relativas al envío de muestras al exterior (a laboratorios de referencia internacional) en todas aquellas patologías para las que no existe actualmente capacidad operativa local.
- **Desarrollar un programa de control de calidad**

- Propender a la difusión entre los agentes de salud y la población general de la “Línea Salud Fetal”, sfetal@genes.gov.ar, 011-48090799, un Servicio de Información sobre Agentes Teratogénicos para la consulta a distancia sobre los riesgos de la exposición prenatal a agentes ambientales potencialmente nocivos.
- Promover una mayor integración de los servicios de genética médica en el sistema de salud, **capacitando para la gestión a los agentes de salud** para la resolución local de problemas sencillos y la derivación adecuada y oportuna de la población en riesgo a los servicios de genética del segundo y tercer nivel.

- **Propiciar un programa de educación permanente en genética médica para genetistas y otros profesionales de la salud.**
- **Promover en la comunidad acciones de educación para la salud para la prevención de anomalías congénitas y enfermedades genéticas en la comunidad.**

documento

Comisión Nacional de Genética, Resolución 149/05
Secretaría de Políticas, Regulación e Institutos
Ministerio de Salud de la Nación

“Diseño y Organización de una Red Nacional de Genética Médica”

Noviembre, 2007

Grupo de trabajo

Por la Secretaría:

Meroni, María Elena

Participantes:

Alba, Liliana

Barbero, Pablo

Barreiro, Cristina

Chertkoff, Lilien

Dain, Liliana

Ferreiro, Verónica

Francipane, Liliana

Frechtel, Gustavo

Gallego, Marta

Liascovich, Rosa

Rozental, Sandra

Secretaría de Políticas Regulación e Institutos
Ministerio de Salud de la Nación

COFESA
Consejo Federal de Salud