

**PROGRAMA**  
**– RED NACIONAL DE GENÉTICA MÉDICA –**  
**(Resolución 1227/2008)**

**Dra. Rosa Liascovich**  
**Centro Nacional de Genética Médica (ANLIS)**  
**Ministerio de Salud de la Nación**

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

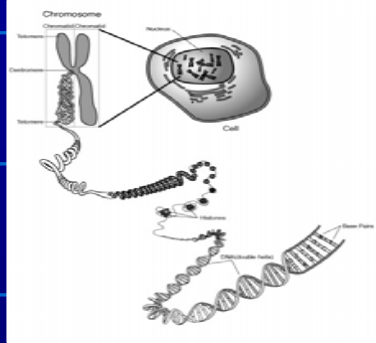
**COFESA**  
Consejo Federal de Salud

# **ANOMALÍAS CONGÉNITAS**

**Toda anomalía morfológica o funcional, esporádica o hereditaria, presente desde el nacimiento**

# Causas de las anomalías congénitas

## GENÉTICAS



**Monogénicas:**  
Alteraciones en un único gen

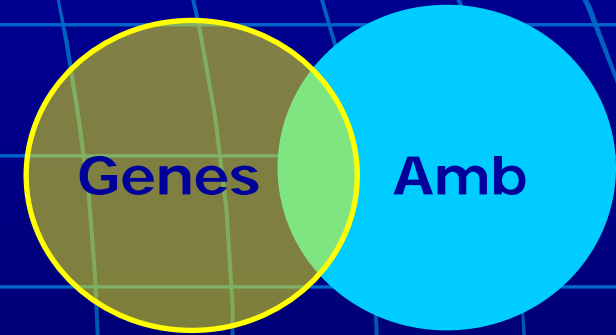
**Cromosómicas:**  
Alteraciones en el número o estructura de los cromosomas

## AMBIENTALES



**Teratógenos:**  
Agentes ambientales que actúan durante el período fetal o embrionario

## MIXTAS



**Multifactoriales:**  
Factores genéticos predisponentes y factores ambientales desencadenantes

## 2 mitos sobre las anomalías congénitas

- ~~son raras~~

- ~~no se pueden prevenir~~

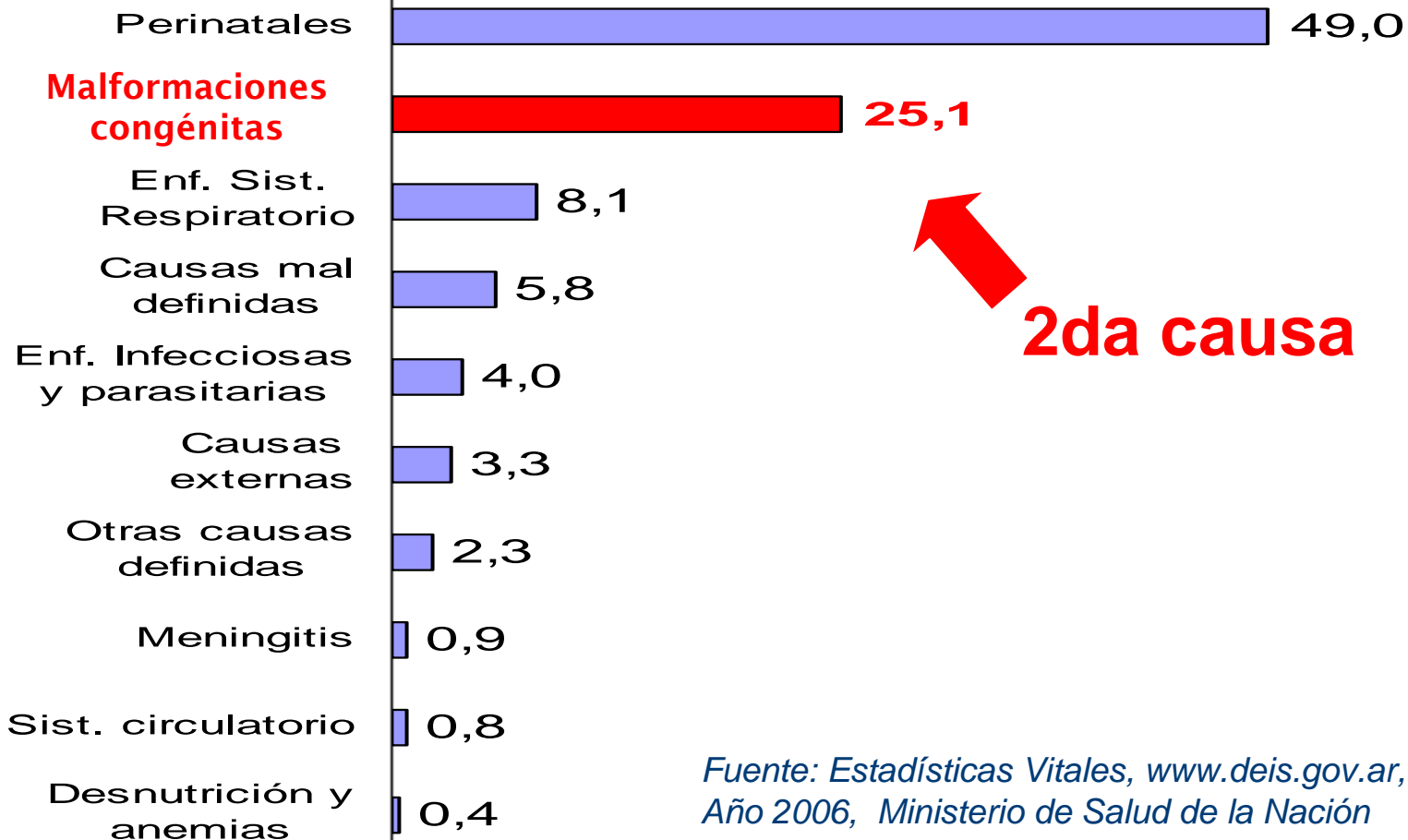
# ~~Las anomalías congénitas son raras~~

La frecuencia de las anomalías congénitas es baja si se las considera individualmente, pero en conjunto:

**En Argentina: nacen más de 20.000 niños afectados por año.**

- **3%** en recién nacidos
- **8%** a los 5 años de edad.
- **25%** de las hospitalizaciones pediátricas.
- **1er. o 2da. causa de MI** en muchos países.

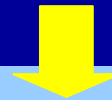
# Argentina: causas de MI



Fuente: Estadísticas Vitales, [www.deis.gov.ar](http://www.deis.gov.ar), Año 2006, Ministerio de Salud de la Nación

# ~~Las anomalías congénitas no se pueden prevenir~~

- **Asesoramiento genético**
  - historia familiar, etnicidad, edad materna avanzada, exposición a teratógenos, consanguinidad.
- **Intervenciones comunitarias**
  - Fortificación de los alimentos con ácido fólico,
  - Vacunación antirubeólica, etc.
- **Diagnóstico de portadores de afecciones específicas.**
- **Educación sobre factores de riesgo en la población.**



**Incorporar la genética desde el primer nivel de atención de la salud**

# Si no se atienden las anomalías congénitas ...

...a las llamadas “enfermedades de la pobreza” se suman padecimientos crónicos y muchas veces invalidantes.



- Aumenta el padecimiento de las familias.
- Recursos: se gastan en paliativos o rehabilitación.



**PROGRAMA**  
**– RED NACIONAL DE GENÉTICA MÉDICA –**  
**(Resolución 1227/2008)**

**ANTECEDENTES**

# ANTECEDENTES DEL PROGRAMA – RED NACIONAL DE GENÉTICA MÉDICA –

## 1) Comisión Nacional de Genética (Resolución 149/2005)

*Objetivo: desarrollar mecanismos de articulación y coordinación entre la investigación en genética humana, tanto básica como clínica y epidemiológica así como la genética médica asistencial, a fin de efectuar los aportes que tiendan a la conformación de una Red de Genética en Salud.*

**Censo de Recursos en  
Genética Médica (VIGIA)**

**Centro Nacional de Genética  
Médica y ANM - 2004**

**Estudio Multicéntrico: genética  
clínica y formación de redes**

**Servicio de Genética  
Htal. Garrahan – 2006**

**Censo de Recursos en  
Genética Médica (VIGIA)**

**Estudio Multicéntrico: genética  
clínica y formación de redes**

## **DIAGNÓSTICO DE SITUACIÓN**

- **Falta de RRHH, equipamiento e insumos en algunas regiones.**
- **Distribución heterogénea: 10 jurisdicciones sin servicios de genética públicos.**
- **Poca relación con salud pública y el primer nivel de atención.**
- **Escasos programas poblacionales con foco en la prevención y vigilancia epidemiológica.**
- **Escasa formación en genética en las carreras de medicina.**
- **Falta de coordinación de los servicios asistenciales en niveles de complejidad creciente.**

Htal Quintana  
(J. Dipierri)

Htal A. Oñativia  
(S. de la Fuente)

Htal Niño Jesús  
(D. Montanari)

Htal G. Rawson  
(S. M. Sarich)

Htal Notti, (S. Pavón)

Inst.Gen (A.Vargas)

- Lab. B Molec (Mayorga)

Htal C.Rendón (S. Avila)

Univ Comahue, (M. Bunge)

Htal R. Gallegos (M.Torrado)

Jujuy

Salta

Tucumán

San Juan

Mendoza

Neuquén

Río Negro

Santa Cruz

UNM Lab Cit  
(A. Fenochio)

Htal Madariaga  
(I. Stetson)

Misiones

Htal JPablo II (M. Avalos)

Lab central  
(V. Gutnisky)

M.Martin (S.Carbognani)

Htal V.Vilela (A. Quaglio)

- Ins. Biol Molec (C. Orsaria)

Htal Niños,STrin (N. Rossi)

Htal Mat Neon (C. Bogado)

Htal Mat Inf (A. Alvarez)

Htal Univ (G. Trombotto)

- CEMECO, (R. Kremer,)

- Lab. B Molec (M Barral)



# **ANTECEDENTES DEL PROGRAMA – RED NACIONAL DE GENÉTICA MÉDICA –**

## **2) Subcomisiones Docencia y Asistencia (Resol. 1494/2007)**

- Actualización de los datos de los servicios de genética públicos del país.**
- Construcción de consenso para la Red: taller y encuesta.**
- Relevamiento de los requerimientos para diagnóstico citogenético y molecular.**
- Estudio piloto para la organización de un registro de malformaciones congénitas.**

# **PROGRAMA (Resolución 1227/2008) – RED NACIONAL DE GENÉTICA MÉDICA –**

## **OBJETIVO**

**“Organizar una Red Nacional de Genética Médica” que deberá contribuir a la racionalización de los recursos existentes, propiciar un incremento de los RRHH y técnicos en las regiones que lo necesiten, como así también impulsar la investigación y la docencia, en el marco de la equidad, garantizando la accesibilidad en las áreas más desfavorecidas.**

# **PROGRAMA (Resolución 1227/2008)**

## **– RED NACIONAL DE GENÉTICA MÉDICA –**

### **OBJETIVOS ESPECÍFICOS**

- Extender, regionalizar y coordinar la cobertura de salud en genética.
- Promover intervenciones para la capacitación de agentes de salud.
- Promover acciones de prevención en la comunidad.
- Promover el desarrollo de líneas de investigación prioritarias.
- Desarrollar un Registro de anomalías congénitas.

### **COMPONENTES**

- Asistencial
- Capacitación
- Promoción de la Salud
- Investigación

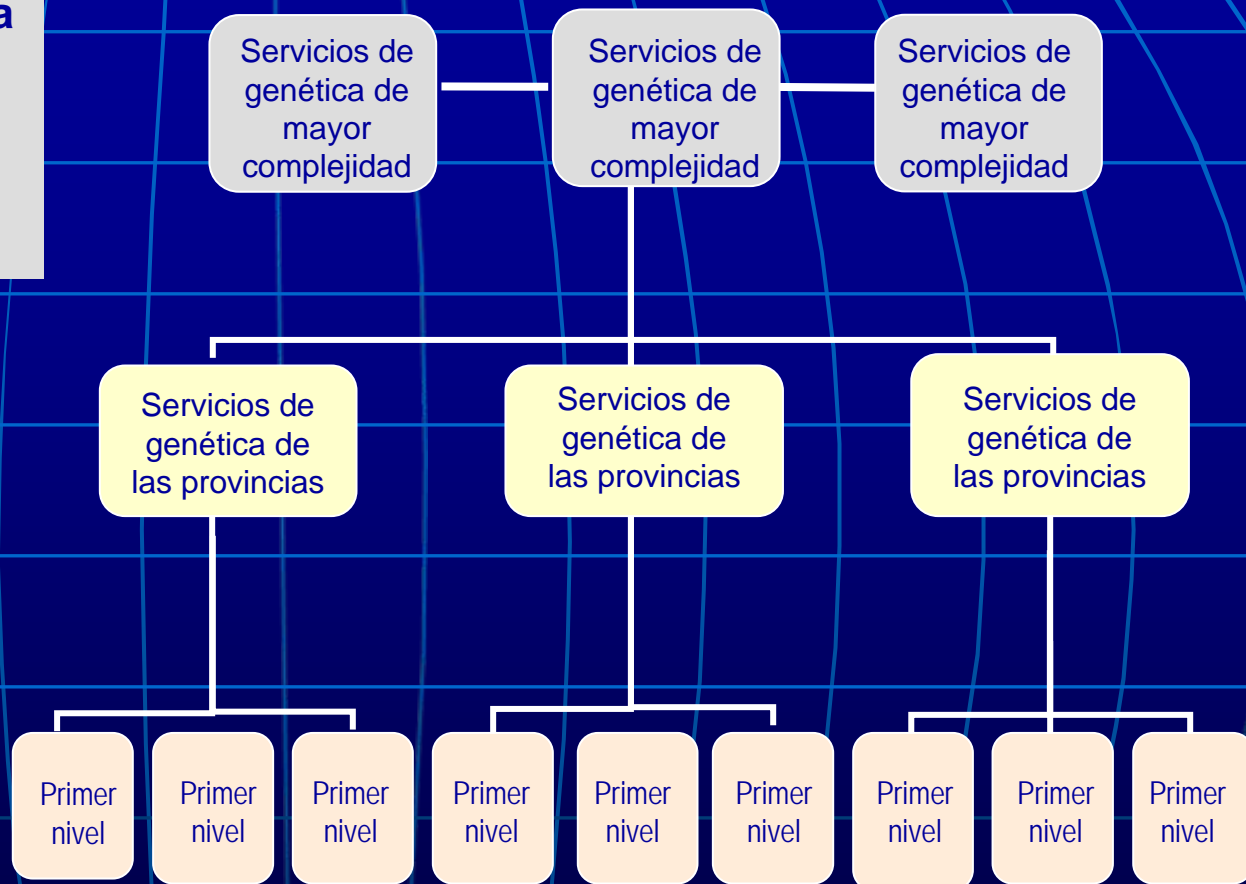


# Diagrama y niveles de la Red

- Referencia/contrarreferencia
- Desarrollo y asistencia en tecnologías complejas no disponibles localmente.
- Capacitación de RRHH.

- Asesoramiento genético, diagnóstico clínico y citogenético básico.
- Incorporación paulatina del diagnóstico prenatal.

- Identificación y captación de familias en riesgo.
- Acciones de Promoción de la Salud.



# Diagrama y niveles de la Red

## Nivel nacional

- Apoyo para capacitación de RRHH del primer nivel.
- Referencia – comunicación a distancia.
- Apoyo técnico y equipamiento p/servicios provinciales.
- Fortalecimiento de Centros del Nivel Central para optimizar capacidad resolutive de diag. complejos.

## Nivel provincial

- Designación de un referente provincial.
- Creación de Servicios de Genética según necesidades, con provisión de insumos, equipamiento y RRHH.

## Nivel provincial / nacional

- Jerarquización del primer nivel de atención facilitando la capacitación de RRHH.
- Acciones locales de promoción de la salud.

Nivel Central:  
Servicios de genética  
de mayor complejidad

Nivel provincial:  
Servicios de Genética  
de las provincias

Primer Nivel  
de Atención

# Primer etapa

- **Nombramiento de referentes provinciales.**
- **Acuerdos / convenios con las provincias.**
- **Designar como servicios de referencia:**
  - **Centro Nacional de Genética Médica de ANLIS.**
  - **Servicio de Genética del Hospital Garrahan.**
  - **Servicio de Genética del Hospital de Clínicas, UBA.**
- **Organizar el circuito de derivación de muestras.**
- **Cursos de capacitación para agentes de salud de primer nivel de atención.**
- **Difusión de acciones de prevención en la población.**
- **Desarrollo de página web de la Red.**
- **Inicio del Registro de malformaciones -alcance**

**nacional.**

# EJES DEL PROGRAMA

- **EQUIDAD**: el Programa RED NACIONAL DE GENÉTICA MÉDICA como vehículo para que toda la población acceda al diagnóstico y asesoramiento genético.
- **ATENCIÓN PRIMARIA**: la genética inserta en el primer nivel de atención materno-infantil, para la prevención de anomalías congénitas y la promoción de la salud.
- **ACCIONES LOCALES**: la capacitación de RRHH y la generación de información epidemiológica para trabajar por regiones desarrollando acciones locales.