

¿QUÉ ES LA GENÉTICA MÉDICA? ¿QUÉ HACE UN MÉDICO GENETISTA? ¿ESTÁN TODO EL DÍA EN UN LABORATORIO?

Son algunos de los interrogantes que se nos presentan cuando hablamos de nuestra especialidad.

La Genética Médica es la rama de la medicina que se encarga del diagnóstico, tratamiento y prevención de las anomalías congénitas, tanto a nivel individual y familiar, como poblacional. Una anomalía congénita se define como todo defecto del desarrollo que está presente al nacer, aunque puede no ser detectable en ese momento. Las anomalías congénitas son morfológicas, estructurales o funcionales, externas o internas, de ocurrencia familiar o esporádica, de presentación única o múltiple y con relevancia clínica variable. En general comprenden enfermedades poco frecuentes (EPF). Actualmente hay más de 8000 EPF registradas por la Organización Mundial de la Salud. El 80% de ellas están genéticamente determinadas. En nuestro país la ley 26.689 considera EPF a aquellas cuya prevalencia en la población es igual o inferior a 1/2000. La baja frecuencia y la gran variabilidad en la sintomatología puede retrasar el diagnóstico hasta una media de 5 años desde la aparición de los primeros síntomas.

Nuestra residencia de Genética Médica fue creada en el año 2016, se incluye dentro de las residencias básicas de la Provincia de Buenos Aires, su sede es la Sala de Genética de nuestro hospital y tiene una duración de 4 años. Cabe destacar que en instituciones públicas de nuestro país solo existen 3 residencias de Genética Médica y nos enorgullece ser una de ellas. El ingreso se lleva a cabo a través del Concurso Unificado por medio del examen único. Contamos con 2 cupos para ingresantes y actualmente hay 6 residentes, 2 por año, de primero a tercero.

AUTORES:

JUSTONI MS, 

DAMIA AL. 

Residencia Básica de Genética Médica.
H.I.A.E.P. "Sor María Ludovica". La Plata

Correspondencia: SALA DE GENÉTICA
geneticaludovica@yahoo.com.ar
interconsultasgeneticaludovica@gmail.com

La Sala de Genética está conformada por 2 unidades. La Unidad de Consulta se encarga de la evaluación clínica genética. Esta tarea se lleva a cabo en los consultorios externos o mediante las interconsultas que llegan desde las distintas salas de nuestro hospital y de otras instituciones. El staff médico está compuesto por 3 genetistas: la Jefa de Sala, la Jefa de Unidad y una médica de planta que además es coordinadora docente de la residencia. La Unidad de Diagnóstico se ocupa de realizar algunos de los estudios específicos del laboratorio de genética. Aquí trabajan bioquímicas, biólogas, licenciadas en genética, biotecnólogas y técnicas de laboratorio.

Los residentes, acompañados por personal de planta, nos encargamos de la atención de los pacientes. Cada uno tiene un número de historia clínica, llamada AG, proveniente de Asesoramiento Genético, donde registramos los datos del paciente, de la familia, armamos la genealogía, anotamos los estudios complementarios y todos los datos clínicos que obtuvimos. Una de las partes más importantes de nuestra consulta es el examen físico, el cual se orienta a la evaluación dismorfológica y debe ser sistemático, detallado, completo, con registro de datos antropométricos. Junto a los especialistas a cargo establecemos un plan de estudios y posibles diagnósticos. Para concluir explicamos los pasos a seguir, si es necesario realizar estudios específicos de la especialidad o hacer alguna interconsulta que nos pueda aportar más información acerca de algún signo/síntoma. Con el transcurso de los años de residencia vamos adquiriendo paulatinamente mayor independencia en la resolución de los casos.

Una parte fundamental de nuestra labor es el asesoramiento genético familiar, término propuesto por primera vez en el año 1947 por el Dr. Sheldon Reed. Representa el proceso por el cual pacientes y familiares son asesorados acerca de las manifestaciones clínicas de la enfermedad, el riesgo de recurrencia tanto para la hermandad del afectado como para su descendencia, los tratamientos posibles, el seguimiento y las medidas de prevención recomendadas. Una vez que arribamos a un diagnóstico definitivo confeccionamos un informe de asesoramiento para compartir con el resto del equipo tratante.

El objetivo de nuestra residencia es la formación integral de los futuros médicos genetistas en las diversas áreas de la especialidad, centrándose principalmente en la adquisición de un adecuado criterio médico para las diferentes patologías que competen a la genética clínica. La finalidad es que el residente logre un correcto enfoque en relación al diagnóstico, seguimiento, pronóstico y eventual tratamiento de la problemática planteada, con especial énfasis en la capacitación para asumir la responsabilidad que conlleva el asesoramiento genético. Por otro lado, dada la complejidad de la patología que abordamos se pretende priorizar y fomentar la importancia del trabajo en equipo multi e interdisciplinario.

Dejamos las puertas abiertas de nuestra Sala para aquellos que quieran conocernos un poco más o consultarnos por alguna inquietud.