

SALA DE GENÉTICA MÉDICA: 50 AÑOS DE HISTORIA

El 1° de junio de 1973 comenzó a funcionar el Consultorio de Genética en el H.I.A.E.P. Superiora Sor María Ludovica. Con él, se incorporó la especialidad Genética Médica a los planteles básicos del Hospital. Para la Dra. Emma Ardenghi no fue una tarea simple, ya que no había antecedentes de esta especialidad dentro del entonces Ministerio de Bienestar Social.

Todo se inició en un espacio cedido por el Centro de Tumores de la Infancia del Hospital. Suficiente para poner una colchoneta sobre una mesada que oficiaba de camilla, un escritorio, dos sillas, un fichero y dos mesitas de luz para guardar los escasos elementos disponibles. Poco espacio, mucha fortaleza. Se sumaron voluntades, como las secretarías de Endocrinología, Servicio Social y el gabinete de fotografía. Cada uno colaboró para hacer posible la atención de los primeros pacientes que concurrían a un consultorio desconocido de una especialidad desconocida.

Examen físico, genealogía, dermatoglifos en trozos de papel satinado recortado de hojas de propaganda médica y asesoramiento familiar. Se trabajaba mucho y como se podía.

Era momento de difundir la especialidad... Notas a los jefes de Sala, ateneos y más. Con su antigua máquina de escribir, la Dra. Ardenghi -"Mimi"- para quienes tuvimos la oportunidad de trabajar con ella- dejó plasmado: "Los médicos residentes de pediatría fueron realmente los únicos que captan la importancia de nuestra existencia. En ellos encontramos apoyo para seguir adelante, y como pienso que son ellos los que realmente deben

conocer las bases de nuestra especialidad, a ellos les brindo mi ayuda".

El próximo paso sería incorporar un laboratorio de Citogenética. Por ello, en marzo de 1975, se lo solicitó por nota al Director Dr. Roberto Elizalde. Parecía simple... pero no fue así. La primera técnica que se puso en marcha fue cromatina sexual, con el apoyo de la Cátedra de Anatomía Patológica de la Facultad de Medicina de La Plata, que facilitó un microscopio. El Centro Nacional de Genética Médica fue quien prestó colaboración con los estudios cromosómicos, hasta que cuatro años después se hizo el primer cariotipo en nuestro hospital.

Para entonces, la Unidad de Genética Médica ocupaba un sector del ala derecha en el subsuelo del Hospital. Diez metros de largo por dos y medio de ancho concentraban al laboratorio con una citogenetista y una técnica, un consultorio con tres médicas de planta y una enfermera. Más voluntad que espacio, más ganas de hacer que recursos.

Con paciencia y perseverancia, nos acompañamos y discutimos los diagnósticos hechos a fuerza de leer y releer a Victor McKusick.

La década del 90 fue época de cambios. En el marco del Plan Director, nos trasladaron al antiguo consultorio de lactantes ubicado en la planta baja. Fue allí donde tuvimos la primera computadora. Luego llegarían los programas de dismorfología en diskette y más tarde en CD. En 1994, se jerarquizó la Unidad a Sala de Genética. Dos años después nos asignaron un nuevo espacio físico, esta vez fuera del edificio histórico. Resilientes, como nuestra especialidad, nos instalamos en el ex Hospital

Ferroviano de calle 16 esquina 63. Volver a empezar. Mudamos las historias clínicas de los pacientes, esas que nunca se descartan y hoy nos sirven para recuperar el diagnóstico de padres o abuelos que fueron pacientes nuestros. Historias escritas en papeles amarillentos que cierran un capítulo importante en la vida de quienes llegan en busca de un diagnóstico, con la vaga información de que "alguien de mi familia tenía algo parecido y se atendió acá".

Trasladar el Laboratorio no fue fácil: hubo que adaptar los cultivos a la humedad y temperatura de un lugar que había estado cerrado por mucho tiempo. Difícil pero no imposible. Intentar y reintentar. Afortunadamente, gracias a becas asistenciales y de la Cooperadora, se sumaron nuevos integrantes que hicieron posible incorporar estudios citogenéticos en oncohematología.

Mirando hacia atrás, ya era historia la necesidad de contar de qué se ocupa la Genética Médica, pedir que deriven pacientes, montar un laboratorio. Crecimos en infraestructura, en personal para el área de Citogenética y, sobre todo, nos fortalecimos.

En 2001 se jubiló la Dra. Ardenghi y nos tuvimos que reinventar. Codo a codo con la Dra. Norma Cecotti hicimos lo humanamente posible para llevar adelante la Sala.

Con el correr del tiempo se fue ampliando el plantel: tres citogenetistas, una técnica, una enfermera y tres médicas de planta. También sumamos recursos técnicos, cuando en 2007 el grupo de padres de Sala 15 -que integran la Asociación Pro Ayuda Enfermedades Sanguíneas Infantiles (APAESI)- donó un microscopio de fluorescencia con cámara fotográfica y software que permitió analizar imágenes con técnica de Hibridación In Situ Fluorescente (FISH).

En 2009 comenzamos a compartir las instalaciones con el IDIP, por lo que se reestructuró el espacio. El área de Clínica se mudó al sector de pediatría y por primera vez tuvimos tres consultorios, sala de estar, archivo de historias clínicas, secretaría y sala de espera. El laboratorio quedó con dos ambientes -un área de microscopía y un sector de cultivos- en el lugar que ocupaba hasta entonces.

A fines de 2010 nos regalaron el diseño de una imagen de marca que nos representa hasta el día de hoy. Según consta en el manual de identidad visual, se construyó a partir de la molécula de ADN y el color verde evoca seguridad, tranquilidad y curación.

En 2012, se crearon las dos Unidades de la Sala: Unidad

de Consulta de Genética Médica y Unidad de Laboratorio de Citogenética, con sus llamados a Concursos de función. En el primer proyecto, nuestra visión era casi una utopía: crear la primera Residencia de Genética Médica de la Provincia de Buenos Aires.

El 2015 habilitó grandes posibilidades. Se concretó un Convenio con el H.I.G.A. San Martín para estudiar muestras de oncohematología e infertilidad, con lo cual se incorporaron cuatro profesionales de Laboratorio, completando un total de nueve. Con respecto a las neoplasias hematológicas, se generó un trabajo en red entre los Servicios de Hematología, el laboratorio de Citometría de flujo del Hospital San Martín y los laboratorios de Biología Molecular y Citogenética del Hospital Ludovica.

Por otra parte, nos llegó la propuesta de crear la Residencia de Genética Médica. Un proyecto ambicioso, que implicaría gran responsabilidad para nosotras. Personalmente, sentí que había dedicado gran parte de mi vida estudiando y hablando de herencia. ¿Por qué no dejar descendencia entonces? Era el momento de formar nuevos genetistas. Les podríamos enseñar nuestra experiencia, esa que no está en los libros. Cómo escuchar a las familias, no simplemente oír las. Cómo mirar a los pacientes, no solamente verlos. Contener, informar, respetar los tiempos de aceptación de una patología que toca lo más profundo: a los hijos.

Fueron más fuertes las ganas que las dudas. Días y noches recopilando información, modificando el texto. En la entonces Escuela de Capacitación, trabajamos para pulir el borrador de la futura Residencia y por fin -como no podía ser de otra manera- nació un 29 de febrero de 2016, no por casualidad el día de las Enfermedades Poco Frecuentes. De ahí en más fue crecer y vivir un maravilloso aprendizaje. Transmitir conocimientos, valores y experiencia. Nutrirnos de los más jóvenes inmersos en el avance vertiginoso de nuevas tecnologías.

Con la llegada del 2019, se comenzó a utilizar una plataforma con Inteligencia Artificial para cariotipar, a la cual tenemos acceso por formar parte una institución pública de salud.

El 2020 marcó grandes cambios. Además de la inolvidable pandemia por COVID-19, donde hubo que poner el cuerpo y trabajar en burbujas sin descuidar las urgencias, también pasaron otras cosas. Egresaron los primeros residentes de Genética. Se jubiló mi compañera de ruta por 33 años, Norma y se agrandó la familia de la Residencia cuando ingresaron dos médicas tras cuatro

años de ausencia. De ahí en más fue simplemente crecer. Hoy tengo el inmenso orgullo y responsabilidad de estar al frente de una Sala con estructura sólida. Con una Unidad de Laboratorio con diez integrantes entre bioquí-

micos, licenciados en genética, biólogos y biotecnólogos, que realizan estudios de citogenómica en sangre y médula ósea. Una Unidad de Clínica con tres médicas de planta, coordinadora docente y seis residentes.



1998 - Conmemoración 25 Aniversario



2023 - Conmemoración 50 Aniversario

DRA. STELLA M. CASTRO MONSONIS 

Médico. Especialista Jerarquizado en Genética Humana
Jefe de Sala de Genética Médica
H.I.A.E.P. "Sor María Ludovica"