

**38° CONGRESO ARGENTINO  
de PEDIATRÍA**



**La Niñez de Hoy**  
DESAFÍO, OPORTUNIDAD Y ESPERANZA

## **SESIÓN INTERACTIVA**

***GENÉTICA CLÍNICA:***

***HERRAMIENTAS PARA UNA DERIVACIÓN OPORTUNA***

*Coordinación: Dra. Norma T. Rossi*

*Secretaria: Dra. Andrea Chirino Misisian*

# Objetivos:

- Brindar al pediatra los elementos relevantes a pesquisar en el interrogatorio y en el examen físico para detectar niños y familias en riesgo para enfermedades genéticas
- Establecer la rutina de diagnóstico básica para una derivación oportuna a la consulta con Genética Clínica
- Definir el enfoque apropiado para comunicar a los padres la necesidad de una interconsulta con el especialista en Genética
- Abordar las implicancias de la Genética en todas las interdisciplinas

# Panelistas

## **Dra. Romina Armando:**

Médica Pediatra y Médica Genetista

Sección de Genética del Hospital de Niños Ricardo Gutierrez y Sección  
Genética del Hospital Italiano de Buenos Aires

## **Dra. Angelica Moresco**

Médica Genetista

Servicio de Genética del Hospital Garrahan, Bs As.

## **Dra. Ivana Canonero**

Médica Genetista

Diagnus, Cetes y asesora de CIBIC

# Conclusiones

- El interrogatorio minucioso, la toma de antecedentes familiares que orienten a enfermedades genéticas y el examen físico en busca de dismorfias, siguen siendo las ***herramientas fundamentales*** para la sospecha temprana y la derivación oportuna del niño al genetista

# Conclusiones

- Consulta Genética Clínica es fundamental y debe realizarse antes de solicitar cualquier técnica de laboratorio:
  - ✓ Considerar el Dx. presuntivo y los diagnósticos diferenciales
  - ✓ Seleccionar la técnica de laboratorio mas conveniente y con una adecuada relación costo-beneficio
  - ✓ Interpretar los resultados y realizar una correcta correlación genotipo-fenotipo
  - ✓ Brindar Asesoramiento Genético a la familia

# Conclusiones

- **Nadie mejor que el pediatra** para transmitir de una manera adecuada, al niño y a su familia la propuesta de realizar una consulta genética



**38° CONGRESO ARGENTINO  
de PEDIATRÍA**



**La Niñez de Hoy**  
DESAFÍO, OPORTUNIDAD Y ESPERANZA

*Muchas gracias!!!*