

**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!!!