

El diagnóstico genético preciso y oportuno es esencial en el manejo de las enfermedades genéticas, pues en él se basan las medidas terapéuticas y de prevención eficaces posteriores.

Prevención de los defectos congénitos

Pre-Concepción

Concepción

Nacimiento

Educación

Nutrición

**Infección y prevención
de enfermedades y
control**

**Planificación familiar y
cuidado preconcepcional**

Cuidado prenatal

Screening prenatal

**Servicios prenatales
y de asesoramiento**

EL MÉDICO DE ATENCIÓN PRIMARIA DEBE RECORDAR:

Medidas de prevención eficaces a nivel de APS:

-Marco socio-económico

-Niveles de alfabetización parental

-Requerimientos nutricionales de macro y micro nutrientes.

-Plan de vacunación materna.



Roles potenciales del equipo de APS en genética y salud

Suministrar información genética básica y sobre factores ambientales a los pacientes y las familias; para ayudar a la comprensión y la toma de decisiones (asesoramiento genético)



LO QUE EL MÉDICO DE ATENCIÓN PRIMARIA DEBE RECORDAR:

-Enfermedades maternas:

Obesidad

DBT

HTA

Epilepsia

Hipotiroidismo

Infecciones de transmisión materno-fetal

-Identificación de agentes teratogénicos

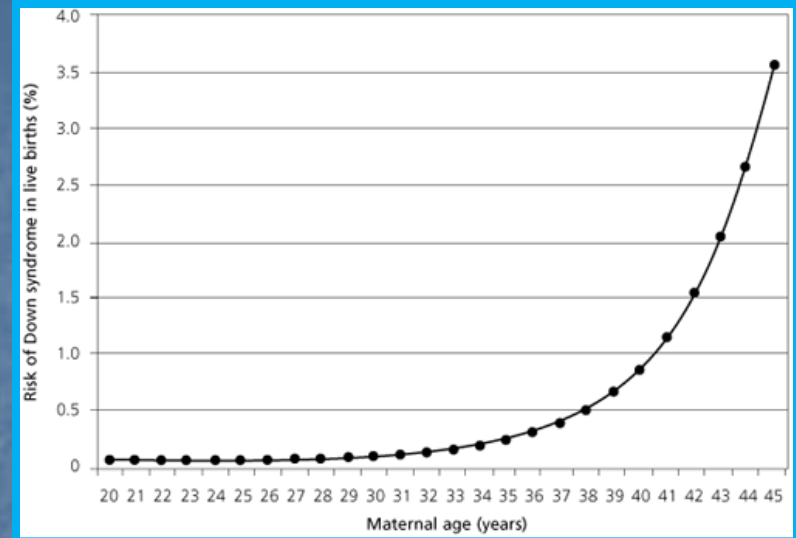
hipertermia

alcohol

drogas de abuso

fármacos: anticonvulsivantes,
anticoagulantes

-Edad reproductiva



**El 7% de los defectos congénitos
son causados
por teratógenos**

- Alcoholismo materno : no hay umbral.
- Ac. Retinoico:
Isotretinoína: suspender 1 mes antes
Acitretin: suspender 2 años antes
Etreinato: suspender 4 años antes
Vit.A: umbral 10.000 U / día.
- Enfermedades maternas: infecciosas,
DBT, lupus, fenilcetonuria no tratada
Hipertermia
- Derivados de Prostaglandinas
Citostáticos.
- Rad. ionizante: umbral > 20 RAD.



Alcohol



Hidantoína



Aminopterin



Valproato

MISOPROSTOL

- Abortivo: fracasa en 5-10%
- Riesgos de síndrome de Moebius, defectos de la pared abdominal, artrogriposis y anomalías por reducción de los miembros
- Trastorno vascular transitorio en la unidad feto-placentaria
- Reduciría el suministro sanguíneo a la placenta y produciría hipoperfusión, hipoxia u obstrucción vascular en el feto.



Anticonvulsivantes

Acido Valproico

Manifestaciones clínicas:

- Micro/macrocefalia.
- Puente nasal deprimido, hipoplasia medifacial
- Defectos cardíacos
- DCTN
- Anomalías de miembros: Hipoplasia de humero/ radio, pulgar

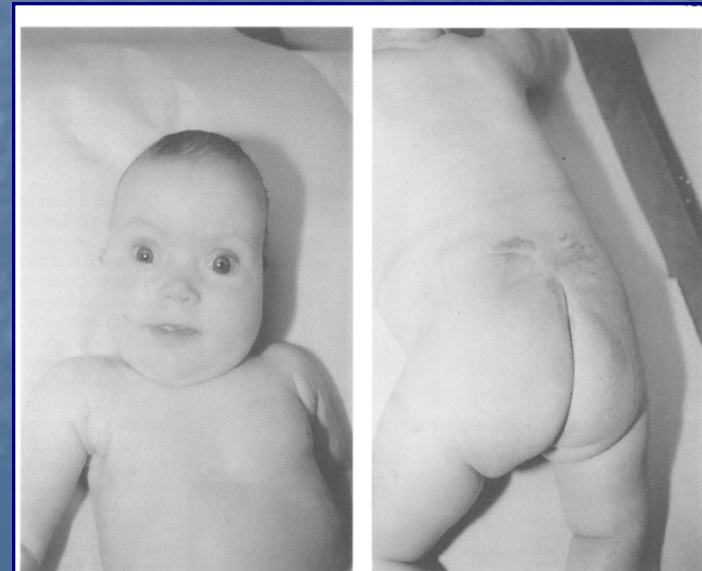
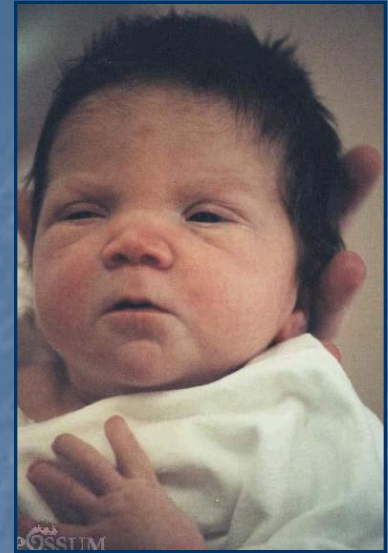


Figure 1 Typical facial features of FVS in an infant. Note trigonocephaly, epicanthic folds, and infraorbital grooves.

Figure 3 Neural tube defects are often skin covered and usually involve the sacral region.

SÍNDROME ALCOHÓLICO FETAL



- Consumo de alcohol durante la gestación
- Síndrome alcohólico fetal (FAS):
Patrón de anomalías faciales, retardo de crecimiento prenatal y postnatal, anomalías funcionales o estructurales del CNS.
- Desordenes del neuro-desarrollo relacionados con el alcohol, patrones de conductas relaciones sin los rasgos faciales típicos.



Rubéola congénita

Síndrome por rubéola



Microcefalia



CAP



Cataratas

- Hipoacusia congénita
- Retraso madurativo
- Hepatitis
- Trombocitopenia
- Retardo de crecimiento
- Neumonitis
- Exantema

Las manifestaciones clínicas dependen de la edad gestacional al momento de infección materna:

-15 a 25% riesgo infección en los primeros 2 meses

-30 a 35% en el tercer mes

-10 % después del cuarto mes



Estrategias de prevención

- Fortificación de harinas
- Educación para la salud
- Control en la venta de medicamentos
- Campañas de efectos del alcohol
- Vacunación rubeóla
- Campañas efectos del tabaco



Vacunación antirubeólica

Desde 1998, gratuita y obligatoria
2 dosis (1 año, 6 años) y 3er dosis a los 11 años (sin 2 previas)

♀ 2006, 15 a 39 años ♂ 2008, 5 a 39 años

Programa Nac. de Control de Enferm. Inmunoprevenibles

Denuncia obligatoria de Casos: "Todo paciente menor de 1 año con una o más de las siguientes manifestaciones congénitas: cataratas, defectos cardíacos, sordera, púrpura, de quien el personal de salud de cualquier nivel de atención sospeche SRC o si la madre tuvo o se sospechó infección con virus de rubeola durante el embarazo o confirmación por laboratorio"

- 2008: 2 casos
- 2009: 13 casos
- 2010: sin casos
- 2011: sin casos
- 2012: noviembre 1 caso? En estudio?



ÉXITO EN MEDIDAS PREVENTIVAS

Fortificación harina de trigo con ácido fólico



Ley 25.630 de fortificación de la harina de trigo con 2,2 mg de ácido fólico / kg de harina



Lopez Camelo et al., 2002-2004 ← Argentina

	Pre-fortification		Post-fortification	
	Isolated	Total	Isolated	Total
Anencephaly	0.69	0.86	0.29	0.37
Spina bifida-total	0.82	1.27	0.33	0.66
Spina bifida-cephalic	0.24	0.37	0.02	0.05
Spina bifida-caudal	0.57	0.88	0.30	0.60
Cephalocele	0.21	0.32	0.10	0.20

La prevalencia de DTN se reduce a la mitad

Calvo y Biglieri, Arch Argent Pediatr 2008; 106(6):492-498
L Camelo et al., Am J Med Genet Part A 2010; 152A2444-2458

Ref.: Dra. Rosa Liascovich 2013

Campaña Nacional de Vacunación contra la Rubéola

VACUNATE SI SOS MAGHO

29 de Septiembre al 30 de Noviembre

En el 2008 vacunamos a las mujeres. Está sólo en el día de los hombres. Debemos eliminar la rubéola de Argentina. Todos los hombres de 16 a 39 años se deben vacunar.

VACUNACIÓN GRATUITA

Acción contra la rubéola.

SEPTIEMBRE | OCTUBRE en toda la Ciudad. Mujeres entre 15 y 39 años deben vacunarse. Informes: 0800-333-7258 (SALUD)

a+BA
actitudBsAs

gobBsAs

Campaña Nacional de Vacunación para Mujeres de 15 a 39 años del 1° de Septiembre al 31 de Octubre de 2008.

Rubéola

Concursos a través de Internet. (Buenos Aires y Provincia de Buenos Aires)

Informes:
0800-333-7258 para toda la provincia
CAMPUS PARA LA ELIMINACIÓN DEL CONCEPTO DE MALA PARENTALIDAD

Para vos es un minuto,
para los más chicos es su vida.

Vacunate contra la rubéola

Todas las mujeres que tengan entre 15 y 39 años deben vacunarse contra la rubéola.

Contraer rubéola durante el embarazo puede provocar abortos o graves consecuencias para el bebé.

Es gratis, es simple, es vital

En **septiembre y octubre** acercate al centro de vacunación más cercano a tu domicilio o a las postas móviles instaladas en tu municipio

www.ms.gba.gov.ar

Ministerio de Salud
Gobierno de la Provincia de Buenos Aires

OBJETIVO: 2003, distintos países de América establecieron como meta eliminar la rubéola en la región para el año 2010.

Vacuna eficaz: cero casos es el objetivo pretendido para rubéola congénita.

Mientras que el último caso de rubéola congénita de España nació en 1985, en Sudamérica él ha nacido posiblemente hoy mismo.

Campaña Nacional de Vacunación contra la Rubéola

Campaña para la eliminación de la Rubéola y Sarampión

Hombres entre 16 a 39 años
A VACUNARSE
Del 29 de Septiembre al 29 de Noviembre

Detener el Avance de la Rubéola y Sarampión es **COSA DE HOMBRES**

Del 29 de septiembre al 30 de noviembre.

Ponerte en su lugar es más fácil de lo que creías.

La Rubéola puede afectar la gestación y hasta poner en riesgo el embarazo.

Campaña Nacional de Vacunación gratuita contra la Rubéola para hombres entre 16 y 39 años.
Vacunate, hacelo por ellas y por todos.

Buscá los centros de vacunación en:
www.buenosaires.gov.ar

Ministerio de Salud

Buenos Aires
Gobierno de la Ciudad

Servicio de información sobre teratógenos

(SIAT) Servicio gratuito
para pacientes y profesionales



Línea Salud Fetal
0800-4442111



Centro Nacional
de Genética Médica

- Asesor del Ministerio de Salud sobre potenciales riesgos de medicamentos y evaluación de rumores.
- Efactor Periférico del Sistema Nacional de Farmacovigilancia.
- Miembro del ENTIS.
- Integra red de exposición a radiaciones ionizantes.



Ministerio de
Salud
Presidencia de la Nación

Subsecretaría de Salud Comunitaria
Subsecretaría de Relaciones Sanitarias e Investigación

ARGENTINA
UN PAIS CON BUENA GENTE

IMPACTO DE LA REDUCCIÓN DE LA EDAD MATERNA EN LA PREVALENCIA DE SÍNDROME DE DOWN

Edad Materna

Intervenciones

Educación en el riesgo (Edad materna)

Numero de nacimientos/año = 3.1 millones
% madres > 35 años = 9% → 5%

Etapas claves de la vida

Edad Reproductiva

Concepcion

Nacimiento

Sobrevida con calidad de vida

Resultados

RN Afectados

4,750 → 3,790
20% reducción

ASESORAMIENTO GENÉTICO

Herramienta de prevención

Proceso de comunicación sobre los problemas asociados a la ocurrencia o recurrencia de un trastorno genético.

- Encuadre diagnóstico.
- Forma de herencia y riesgo familiar.
- Curso de acción más apropiado.
- Toma de decisiones en forma informada.
- Marco Ético: Privacidad-Confidencialidad.
Autonomía-Equidad-Voluntariedad.



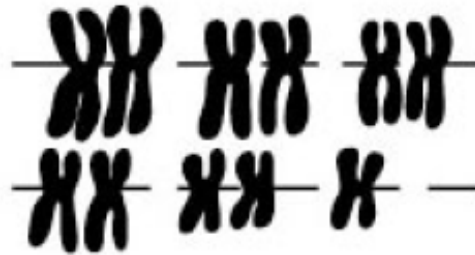
Establecer probabilidad de recurrencia

- **Causa cromosómica**
- **Causa génica**
- **Causa multifactorial**
- **Otras**

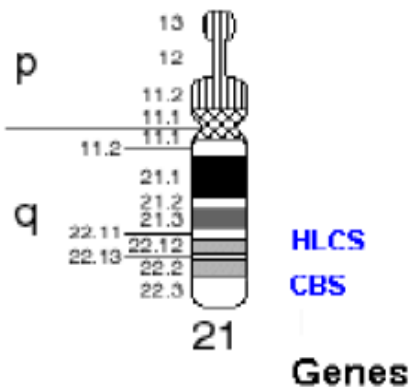


Cariotipo: 47,XX,+21:

- No suele pedirse cariotipo a los padres
- RIESGO de alrededor del 1 % de recurrencia en menores de 35 años y luego según edad



Chromosome 21

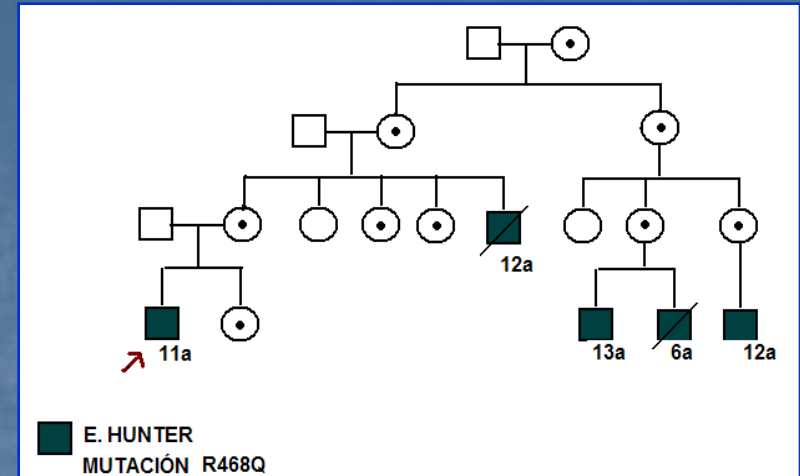


Cariotipo con translocación:

Se pide cariotipo a padres

Cariotipos parentales normales BAJO RIESGO DE REPETICIÓN

Enfermedades génicas



RIESGO DE REPETICIÓN ELEVADO!!!!

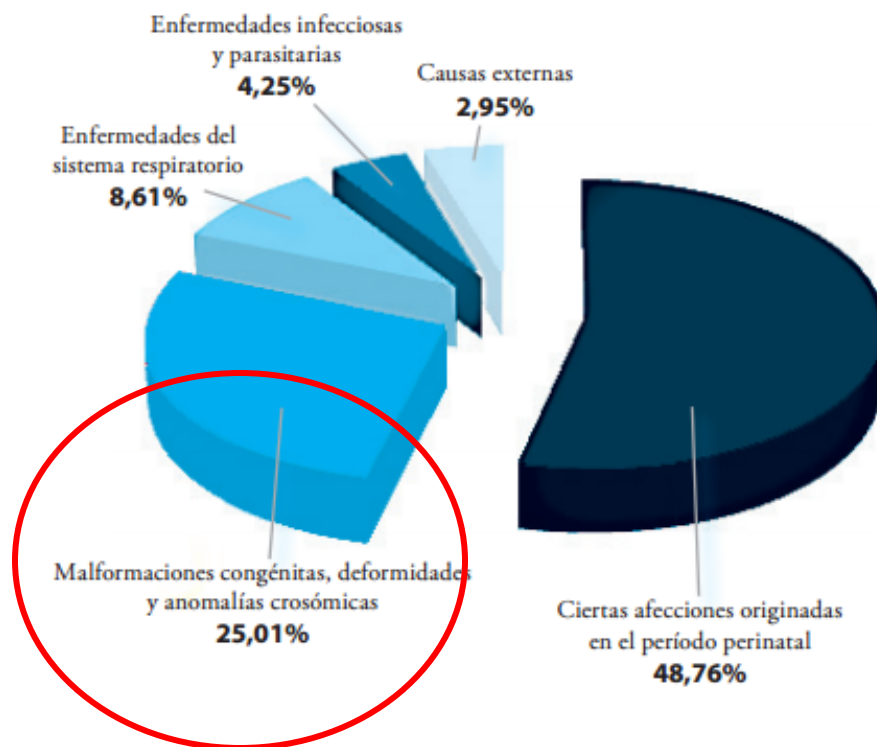
- **AUTOSOMICO DOMINANTE:** Riesgo rec. 50%
- **AUTOSOMICO RECESIVO:** R. 25%
- **LIGADO AL X RECESIVO:** R. de 50% varones afectados y 50% mujeres portadoras
- **LIGADO AL X DOMINANTE:** R. de 50 % varones y mujeres afectados

*Desde este enfoque,
el rol del pediatra es fundamental y
una formación sólida en los aspectos primordiales
referentes a estos trastornos,
permitirá su manejo de una forma más adecuada
desde la misma puerta de entrada al sistema sanitario
como lo es el nivel primario de atención de salud.*



**PROGRAMA DE ESTRATEGIAS PEDIÁTRICAS A NIVEL DE APS
PARA DISMINUIR EL IMPACTO EN LA MORBIMORTALIDAD
INFANTIL ORIGINADO POR ANOMALÍAS CONGÉNITAS.**

Gráfico 11. CINCO PRINCIPALES CAUSAS DE MUERTE EN EL PRIMER AÑO DE VIDA (en porcentajes). República Argentina, 2011



⇒ Es interesante observar gráficamente lo expresado en las tablas anteriores. Acá surge claramente el peso de la patología neonatal, las malformaciones congénitas y las enfermedades respiratorias. Las cinco primeras causas (7.952) representan el 90% de las causas de defunciones en menores de un año (n= 8.878).

⇒ Fuente: Estadísticas Vitales. Información básica 2011. Dirección de Estadísticas e Información en Salud. Ministerio de Salud de la Nación. Diciembre de 2012.



GENETISTAS CLÍNICOS



PEDIATRAS Y EQUIPO DE SALUD



**PREVENCIÓN PRIMARIA Y SECUNDARIA
DE LOS DC/AC**

RESULTADO ESPERADO:

***CONTRIBUIR A DISMINUIR EL IMPACTO
DETERMINADO
POR LAS ANOMALÍAS CONGÉNITAS
EN LA MORBIMORTALIDAD INFANTIL
EN LA REPÚBLICA ARGENTINA.***

POBLACIÓN A LA QUE SE DIRIGE EL PROYECTO

Destinatarios directos : Pediatras de APS

Indirectos :

- Dupla madre- niño**
- Núcleo familia**
- Equipo de salud**
- Comunidad**
- Escuelas**

ANTECEDENTES DEL PROYECTO

Protocolo CAPABILITY ARGENTINA:

CAPABILITY European Contract N° FP6-037275
Constituyó un proyecto de tres años (2007, 2008, 2009),
En Argentina fue realizado en convenio con el Hospital Garrahan;
dirigido por la Dra. Barreiro Cristina, como becaria Dra. Bidondo María Paz,
y como coordinadora en la provincia del Chaco Dra. Emilce Gutierrez.
485 concurrentes.
Aumentaron 4,5 veces las derivaciones a la consulta genética.

Proyecto Genética para APS JUJUY:

Convenio Ministerio de Salud de la provincia de Jujuy-Hospital Garrahan.
Desarrollado a partir del segundo semestre 2010 y en continuidad actual.
Dirigido por la Dra. Barreiro Cristina.
Coordinadora en la provincia de Jujuy Dra. Sara Zurita,
y como referente especialista en genética en Jujuy Dr. José Dipierri .
300 concurrentes-Formulario 883 Jujuy / Dirección de APS



ANTECEDENTES DEL PROYECTO

2006- 2007 Estudio Colaborativo Multicéntrico sobre Genética Clínica y formación de redes

bajo la dirección de la Dra. Cristina Barreiro, J. Garrido , M. L Teiber

Principales conclusiones del estudio:

- 1) Necesidad de mejorar la atención en Genética contemplando aspectos asistenciales, docentes y de investigación.
- 2) El seguimiento de pacientes, el tratamiento a largo plazo y la garantía de la calidad de los servicios clínicos y de laboratorio son los componentes esenciales para ofrecer a los mismos una adecuada atención.
- 3) Asegurar la educación continua de los médicos tanto de APS como de especialistas de los niveles de atención secundaria y terciaria.



2009 "Registro Nacional de Anomalías Congénitas de Argentina" (RENAC)

Programa Red Nacional de Genética Médica.

Resolución 1227/2008. Dra. Rosa Liascovich

ANTECEDENTES DEL PROYECTO

Proyecto Genética para APS NEUQUÉN 2012:

Convenio Ministerio de Salud de la provincia del Neuquén- Htal. Garrahan. Comenzando por la zona Sanitaria IV. Dra. Barreiro C. y Jefe de la Región Sanitaria IV, el Dr. Dagorret.

Aproximadamente 200 inscriptos para esta región.

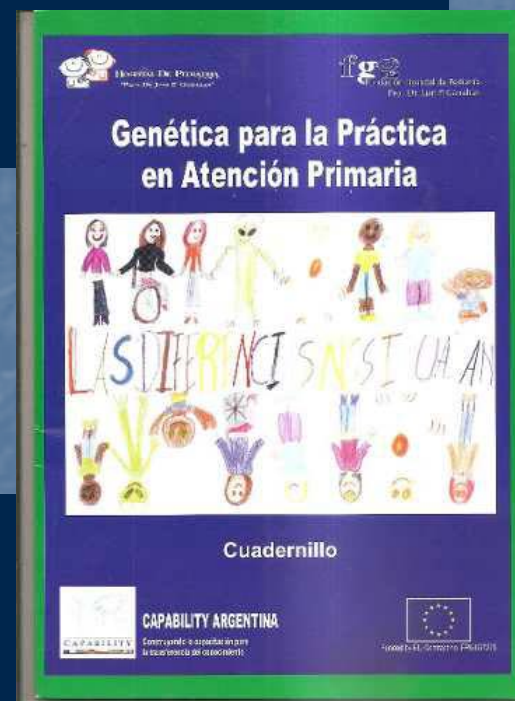
Material Bibliográfico:

Genética para la práctica en Atención Primaria.

Cuadernillo I, II y CD. Distribución Gratuita:

Fundación Garrahan y SAP. ISBN: 978-987-9322-55-0.

Autores: Dras. : Barreiro Cristina y Bidondo María Paz. 2008-2012.



OBJETIVOS del PROYECTO



- **Disminuir el impacto en la morbilidad infantil** determinada por DC/AC promoviendo su detección, encuadre, manejo y fundamentalmente su prevención a nivel de APS, **en el marco de la atención pediátrica cotidiana.**
- Colaborar con un **registro adecuado de las Anomalías Congénitas en el país,** punto de partida para el desarrollo de políticas públicas de vigilancia, detección, manejo y prevención de las mismas.
- Promover estrategias que favorezcan la **generación de una red de trabajo** y atención con jerarquías de responsabilidades, utilizando además modos de vinculación con el especialista de acuerdo con el nivel de complejidad.

OBJETIVOS particulares



Promover en el médico pediatra vinculados a las regiones y filiales de la Sociedad Argentina de Pediatría la adquisición y desarrollo de competencias en:

- Conceptos básicos de **conocimiento** acerca de los distintos tipos, y principales **mecanismos de producción** de los DC/AC.
- **Pesquisar y registrar factores de riesgo** para DC/CA en forma sistemática para dinamizar medidas oportunas de prevención.

Reconocimiento de la **excelente oportunidad que brinda la consulta pediátrica en APS** para detectar DC/AC y dinamizar su prevención.

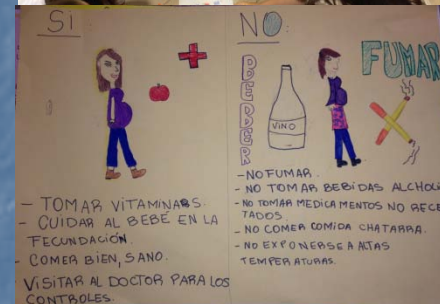
Actividades 2013



HOSPITAL SAMIC LEANDRO N. ALEM



MINISTERIO DE SALUD DE JUJUY



ESCUELAS CHACO/JUJUY



RADIO 2 – SAN SALVADOR DE JUJUY



36° CONGRESO ARGENTINO de PEDIATRIA- Mar del Plata



HOSPITAL DR AVELINO CASTELAN RESISTENCIA

Actividades 2014



Escuelas

Jornadas de Capacitación Gral. San Martín, Chaco

- Jornadas “ACTUALIZACIÓN EN GENÉTICA MÉDICA Y SU APLICACIÓN EN LA PRÁCTICA”
San Salvador de Jujuy, Res. ministerial de la provincia
- Congreso de APS, Mar del Plata
- Jornadas Concepción del Uruguay, Entre Ríos



Congreso Argentino de Genética
Bariloche



El rol del pediatra es fundamental

Orientando un manejo adecuado desde la misma puerta de entrada al sistema sanitario como lo es el nivel primario de atención de salud.



**FOMENTAR LA PREVENCIÓN PRIMARIA
DETECTANDO FACTORES DE RIESGO**

**ARTICULANDO EL SEGUIMIENTO
DE LOS AFECTADOS**



**ASESORAMIENTO PRECONCEPCIONAL
IDEAL !!**



**PREVENCIÓN
SECUNDARIA**

MUCHAS GRACIAS !!

