

BO LE TÍN FUNDA

IN FOR MA TI VO

Genética

Fundación Centro Nacional de Genética Médica
Dr. José Gregorio Hernández

Edición Extraordinaria
Venezuela año 2022, Julio, N004

E

Edición special

**En el marco del 2do
Aniversario de
Fundagenética
se realiza Jornada
Científica de Genética
Médica Comunitaria**

**2do
ANIVERSARIO**
Y 1^{ERA} JORNADA CIENTÍFICA DE
GENÉTICA MÉDICA COMUNITARIA
VENEZUELA 2022



**Fundagenética presente
en la generación de
conocimientos sobre Genética
Médica Comunitaria**

**FUNDAGENÉTICA
CELEBRA CON JÚBILO SU
2^{DO} ANIVERSARIO**



Gobierno Bolivariano
de Venezuela

Ministerio del Poder
Popular para la Salud

Fundación Centro Nacional de Genética Médica
Dr. José Gregorio Hernández

SPNS
SISTEMA PÚBLICO NACIONAL DE SALUD





Dirección: Zona industrial del Este Av. 1 Manzana G, Parcela G-01 Antigua Hilana del Municipio Plaza, Parroquia Guarenas, del Estado Bolivariano de Miranda.

Email: presidencia.genetica@gmail.com - comunicaciogeneticamedica@gmail.com, cinteristitucionales.genetica@gmail.com - boletininformativogenetica@gmail.com

Boletín Informativo de Fundagenética by Fundación Centro Nacional de Genética Dr. José Gregorio Hernández is licensed under a Creative Commons Reconocimiento 4.0 Internacional License.



<http://creativecommons.org/licenses/by/4.0/>
 Boletín Informativo de Fundagenética by Fundación Centro Nacional de Genética Dr. José Gregorio Hernández is licensed under a Creative Commons Reconocimiento 4.0 Internacional License.

COMITÉ EDITORIAL

- ✓ **MAGALYS GUTIÉRREZ**
MINISTRA DEL PODER POPULAR
PARA LA SALUD
- ✓ **YULIANA RAMOS**
VICEMINISTRA DE SALUD INTEGRAL,
MINISTERIO DEL PODER POPULAR
PARA LA SALUD.
- ✓ **EGLYS RIVERO**
PRESIDENTA FUNDAGENÉTICA
- ✓ **EVIS MARTÍNEZ**
DIRECTORA DE GESTIÓN
COMUNICACIONAL
- ✓ **MARÍA ESTRADA**
CURACIÓN DE CONTENIDO
ASESORA METODOLÓGICA
- ✓ **MARÍA DOLORES
NOA MACHADO**
COORDINADORA DE LA MISIÓN
GENÉTICA EN VENEZUELA
- ✓ **ZULAY CONTRERAS**
DIRECTORA DE INVESTIGACIÓN
Y EDUCACIÓN
- ✓ **JUAN CARLOS PRADO**
CONCEPTO E IMÁGEN GRÁFICA

EDITORIAL _____ **04**

**AL DÍA CON:
NOTICIAS** _____ **05**

RELATORÍA _____ **11**

**AUTORES, OBRAS
Y TESTIMONIOS** _____ **15**

**RECURSOS PARA
BÚSQUEDA DE
INFORMACIÓN** _____ **44**

TABLA DE CONTENIDO

SÍGUENOS



@fundagenetica



@fundageneticaoficial



Fundagenética Sede Principal



Fundagenética



Fundagenética Informa



Fundagenética Oficial



Nos llena de orgullo, presentar nuestro Boletín Extraordinario sobre la I Jornada de Genética Médica Comunitaria en Venezuela, en el marco del 2do Aniversario como Fundación. Esta edición especial permitirá dar a conocer y divulgar las investigaciones científicas realizadas por asesores genéticos de distintas regiones del país y personal administrativo adscrito a la sede de Fundagenética, como parte de las estrategias para fomentar la cultura científica en genética médica en todo el territorio nacional.

El evento, da respuesta al plan de desarrollo y aplicación de las 3R.Nets (Resistencia, Renacimiento, Revolucionar) orientado a la integración de la estructura política, social y gubernamental del Ejecutivo Nacional para promover el 1X10 del Buen Gobierno del Presidente Constitucional, Nicolás Maduro Moros y la ministra del Poder Popular para la Salud, Abgda. Magaly Gutiérrez Viña. En este sentido, la Fundación Centro Nacional de Genética Médica “Dr. José Gregorio Hernández”, en esta nueva etapa del Renacimiento tiene el compromiso de fortalecer las capacidades de investigación mediante la creación de líneas de investigación para acortar distancias entre formación, investigación y apropiación social del conocimiento. Convencidos de la importancia de propiciar espacios que contribuyan a divulgar y visibilizar el conocimiento, saberes y experiencias para el reconocimiento de nuestro quehacer, este volumen está dedicado a reseñar la I Jornada Científica que tuvo como propósito:

- Socializar y difundir los Estudios de Casos de carácter especial identificados en el marco del Asesoramiento Genético.
- Favorecer el intercambio de experiencias en el ejercicio de la Especialidad Médica de Asesoramiento Genético a lo largo y ancho de la geografía nacional.

Mostraremos los 14 trabajos científicos, bajo la modalidad de póster, de autoras y autores que aceptaron el reto de investigar y generar conocimientos, acerca de las Anomalías y Enfermedades Genéticas Congénitas, como una primera aproximación sobre un tema que requiere la articulación de esfuerzos orientados a su prevención, diagnóstico y tratamiento.

El póster o cartel, es un tipo de publicación científica, que data de 1990 cada vez más en auge, debido a que pone en práctica capacidades para la búsqueda, análisis crítico y síntesis del tema investigado, además de creatividad para mostrar y demostrar combinando texto e imágenes.

Dichos trabajos están insertos dentro de 2 de las líneas de investigación que tributan a las áreas prioritarias definidas por nuestro ente Rector, como son:

1. **Genética Médica y Asesoramiento Humano para la salud sexual reproductiva y bienestar integral.**
- 2.- **Sistema de información en salud y cultura genética para la innovación científica.**

Fue una oportunidad propicia para analizar, discutir y consensuar situaciones de salud que permiten repensar y recrear la investigación de manera integral e interdisciplinaria, reafirmar lazos y resaltar las potencialidades de la Red Nacional de Genética Médica. Así, Juntos por Cada Latido, potenciamos nuestro quehacer en una misión compartida para contribuir a la salud, bienestar y buen vivir de las y los venezolanos.

Eglys Suhail Rivero Verdú
Médica Integral Comunitaria
Especialista en Gestión en Salud Pública
Presidenta de la Fundación Centro Nacional de Genética Médica “Dr. José Gregorio Hernández”

FUNDAGENÉTICA CELEBRA CON JÚBILO SU 2^{DO} ANIVERSARIO

Guarenas – 15 de julio de 2022 – Con el objetivo de conmemorar el 2do Aniversario de la Fundación Centro Nacional de Genética Médica “Dr. José Gregorio Hernández” (Fundagenética) este viernes fue realizado un encuentro especial para celebrar el arduo desempeño de todo el tren directivo, así como el personal médico, administrativo y obrero de la entidad, quienes le han brindado a la población venezolana, desde su unión con el Ministerio del Poder Popular para la Salud (MPPS), consultas de calidad en cada servicio de manera gratuita, para consolidar la “Red de Genética Médica” en el país y continuar la cosecha de aquel Sistema Público Nacional de Salud soñado por el comandante eterno Hugo Rafael Chávez Frías.

La actividad, inició con la bendición del padre José Antonio Barrera proveniente de la catedral de nuestra señora de Copacabana, igualmente se desarrollaron dos actos culturales, en donde la presidenta de la entidad dra. Eglys Rivero, agradeció principalmente a todos los servidores, quienes están bajo su responsabilidad, por su notorio compromiso y amor, hacia la institución. Además, Rivero otorgó algunos certificados de reconocimiento dirigidos a los funcionarios más destacados, quienes diariamente trabajan, en el marco de las 3R. NETS (Resistencia, Renacimiento y Revolucionar) promovido por el presidente Nicolás Maduro Moros, y la ciudadana ministra, abogada Magaly Gutiérrez Viña.



Dr. Yorman Liebano, Asesor Jurídico y la profesora Zulay Contreras al momento de la Ofrenda durante el Acto Litúrgico



Autoridades de Salud, Cuerpo Directivo de Fundagenética y participantes durante el inicio de las actividades protocolares por la celebración del 2do. Aniversario de Fundagenética

“Me siento muy contenta de compartir con ustedes este nuevo año, donde hemos podido alcanzar metas extraordinarias, como por ejemplo nuestra I Jornada Científica; También quiero agradecer a los especialistas de la Misión Médico Cubana en Venezuela (MMC) por su intachable y significativa entrega a diario, lo que se traduce en resultados que obtenemos juntos”, expresó Rivero con satisfacción y regocijo.

El encuentro contó con la valiosa participación de los asesores genéticos pertenecientes a los estados Aragua, Amazonas, Lara, Mérida, La Guaira y Distrito Capital, la presencia de las concejales Lenka Escobar y Viviana Gutiérrez, personal médico invitado del estado Miranda, el equipo multidisciplinario de la Misión Médico Cubana en Fundagenética y cada uno de los directores y directoras de las distintas direcciones de la institución. La actividad clausura con una ofrenda al busto del comandante Hugo Chávez y al Dr. José Gregorio Hernández, cuyo nombre lleva la Fundación.

FUNDAGENÉTICA CELEBRA CON JÚBILO SU 2^{DO} ANIVERSARIO



Concejal Viviana Gutiérrez entregando reconocimiento al servidor Lorenzo Ramírez en el 2do Aniversario de Fundagenética



Presidenta de Fundagenética, Dra. Eglys Rivero, acompañada de las Asesoras Genéticas de Aragua, Amazonas y Mérida Durante Acto Litúrgico por el 2do. Aniversario de la Fundación

Créditos:
Texto: Wildriany Silva
Fotos: Yohandry Benavides
Prensa, Fundagenética.

En el marco del 2do Aniversario de Fundagenética se realizó Jornada Científica de Genética Médica Comunitaria

Guatire - 16 de Julio de 2022 - El auditorio de la Fundación Centro Nacional de Genética Médica "Dr. José Gregorio Hernández" fue el escenario donde se llevó a cabo la I Jornada Científica de Genética Médica Comunitaria, en el marco de la celebración del 2do Aniversario de la Fundación, que contó con la presencia de la viceministra de salud integral, del Ministerio del Poder Popular para la Salud, dra. Yuliana Ramos y demás autoridades regionales del sector salud.

Fundagenética arribó a su segundo año con la Dra. Eglys Rivero al frente de esta prestigiosa institución, cuyo propósito es crear una cultura genética en la población venezolana, para instruir a las personas en el área de genética médica, destacar la importancia en materia prevención y dar a conocer las diferentes enfermedades genéticas, sus riesgos a la comunidad y a su descendencia.



Francisco Valdez, Wuilmary Martínez y Arfilio Jiménez, estudiantes de la UCS "Hugo Chávez Frías" respondieron a la convocatoria de la I Jornada Científica de Genética Médica Comunitaria.

La "Red de Genética Médica" está conformada por un equipo multidisciplinario de asesores genéticos que se encuentran desplegados en todo el territorio nacional. Estos profesionales tienen el objetivo de crear conciencia en materia de prevención, además de dar asesoramiento en cuanto al diagnóstico y tratamiento de enfermedades y malformaciones congénitas.

En esta ocasión, los ponentes de la jornada científica demostraron sus conocimientos y habilidades en la materia, para divulgar los estudios de casos con carácter especial identificados, tales como: Alteraciones cromosómicas diagnosticadas a partir de sangre periférica en el laboratorio de citogenética de Fundagenética, síndrome de Patau y ataxia además de otras enfermedades de origen genético.



Imagen del Auditorio de Fundagenética, escenario de la I Jornada Científica del 18 de Julio del 2022.

En el marco del 2do Aniversario de Fundagenética se realizó Jornada Científica de Genética Médica Comunitaria

En este sentido la dra. María Dolores Noa, directora de la Misión Médico Cubana en Fundagenética, expresó “hemos estado desarrollando esta etapa de la I jornada científica, donde los participantes en su mayoría son asesores venezolanos acompañados de todo el personal médico cubano de Fundagenética. Es novedoso que los participantes sean asesores que están trabajando con casos reales, que se están presentando, así mismo, las estrategias que se discuten dan un nuevo enfoque al asesoramiento genético muy necesario en este territorio, estoy muy complacida y esperamos seguir caminando juntos”.

Por otra parte, Arfilio Jiménez, estudiante de la Universidad de las Ciencias de la Salud, proveniente del estado Apure, enfatizó “muy agradecido por la iniciativa que ha tenido la Dra. Eglys Rivero, me siento muy contento, porque es una experiencia muy nutritiva para fortalecer todas las debilidades que hay en esta área de salud, y llevarlo como decía nuestro presidente Chávez, a cada espacio y cada rincón de nuestro país: “Nos vamos con la tarea de motivar e incentivar a cada joven que se está formando como médico integral comunitario”. Todas estas acciones, están enmarcadas en las 3R.NETS (Resistencia, Renacimiento y Revolucionar), directrices emanadas por el ejecutivo nacional, que permite evaluar los avances en la red de genética médica, así como fortalecer el Sistema Público Nacional de Salud para miras a brindar una mejor calidad de servicio para todos los venezolanos. Finalmente, en esta misma actividad, se le otorgó un merecido reconocimiento a los ponentes, por su destacada participación en esta jornada científica, resaltando los aportes y contribuciones en genética.



Kerling Torrealba, trabajadora social de Fundagenética, dr. Jhonny Colmenarez, asesor genético del estado Lara, dra. Ruth Acosta, asesora genética del estado Mérida y dr. Jan Espinoza del estado La Guaira hicieron acto de presencia en esta I Jornada Científica.



Dra. Yuliana Ramos, viceministra de salud integral, MPPS, durante su intervención en la I Jornada Científica de Genética Médica Comunitaria.



De izq. a der. Viceministra del MPPS Dra. Yuliana Ramos, dra. Leonor Franco, directora de investigación y educación del Ministerio del Poder Popular para la Salud (MPPS) y directora general de los Programas Nacionales de Formación Avanzada y dr. Juan Ángel Guzmán, director de creación, aplicación y socialización del conocimiento de la Universidad de las Ciencias de la Salud “Hugo Chávez Frías”.

Créditos:

Texto: Lcda. Evis Martínez

Fotos: Yoandris Benavides

Prensa, Fundagenética

Fundagenética presente en la generación de conocimientos sobre Genética Médica Comunitaria.



Banderas de Venezuela y Cuba, símbolo de hermandad! Lcda. Zulay Contreras, oradora de Orden durante la I Jornada Científica Médica Comunitaria en Venezuela

Guarenas- 16 de Julio de 2022 - La Fundación Centro Nacional de Genética Médica, "Dr. José Gregorio Hernández", liderada por la Dra. Eglys Rivero, celebra la I Jornada Científica de Genética Médica Comunitaria en Venezuela, orientada a fomentar una cultura científica en genética y divulgar las políticas y acciones que contribuyan a una atención integral y de calidad en el diagnóstico pre y post-natal de enfermedades genéticas o defectos congénitos a individuos y familias que lo ameriten, y de esta manera, conocer el riesgo que acarrea la aparición de estas patologías en las futuras generaciones. Todo esto, con el objetivo de promover el intercambio científico entre los asesores que forman parte de la "Red Nacional de Genética Médica".

Esta actividad, contó con la participación de la viceministra de salud integral Dra. Yuliana Ramos, el dr. Carlos Marrón director de salud del municipio Ambrosio Plaza, además de genetistas clínicos pertenecientes a la Misión Médico Cubana, estudiantes de la Universidad de las Ciencias de la Salud, Consejo Directivo y personal de Fundagenética.

En este encuentro de saberes se disertaron temas circunscritos a las líneas de investigación de la institución, que abarcaron desde propuestas para Implementar el programa de "salud materna" en la institución, dado a conocer por la Lcda. Nilda Martínez, directora de atención al ciudadano, Ataxia espinocerebelosa tipo 2 en una familia del estado Aragua con 7 de sus integrantes afectados, de la dra. Frida Tapia, máster en asesoramiento genético, entre otros temas de suma relevancia para mejorar la calidad de vida en la población.

Por su parte, el Dr. Carlos Marrón, director de salud del municipio Ambrosio Plaza, refiere "ha sido una jornada extraordinaria, donde hemos disfrutado de todas estas presentaciones referente a casos clínicos en genética médica, lo que nos deja una enseñanza bastante interesante que debemos aplicar en todo el territorio nacional. Así mismo, es necesario divulgar en las comunidades todo lo relacionado a las patologías de origen genético o congénito.



Viceministra del MPPS Yuliana Ramos junto a la Dra. Leonor Franco, directora de investigación del MPPS; Juan Ángel Guzmán, director de creación, aplicación y socialización del conocimiento de la Universidad de las Ciencias de la Salud "Hugo Chávez Frías" y Dra. Eglys Rivero, presidenta de Fundagenética durante el Acto de Apertura de la I Jornada

Fundagenética presente en la generación de conocimientos sobre Genética Médica Comunitaria.

La Dra. Leonor Franco, directora de investigación y educación del MPPS y directora general de los Programas Nacionales de Formación Avanzada de la UCS "Hugo Chávez Frías", destacó la actividad como "un indicio de un proceso que ha venido avanzando en función de las necesidades del país por impulsar la investigación en el área de la salud. Además, es un granito que estamos sembrando en estos momentos, ya que el área de la salud tiene un déficit. Por esta razón, es importante para toda la patria el desarrollo del Ministerio y la Universidad de las Ciencias de la Salud. Es indispensable la articulación para avanzar en materia de salud colectiva y el buen vivir contando con la participación de muchos entes, tenemos el desafío de desarrollar postgrados de genética médica. En estos momentos nos encontramos en construcción de un PNFA en la materia.

Finalmente, la ciudadana Wuilmary Martínez, vicepresidenta del Consejo del Poder Popular Estudiantil, cursante del 6to año de medicina en la UCS y vocera del estado Trujillo, expresa " hoy nos encontramos en la Jornada de Genética Médica, la cual nos parece de gran importancia, ya que es una rama de la medicina que cubre los síndromes relacionados con los gametos humanos, además muchas veces no se padece de síntomas graves, pero sí de enfermedades hereditarias. Con el fin de obtener conocimientos de los especialistas asistentes, además de las enseñanzas para nosotros, debido a que somos internos de pre-grado, agradecida eternamente por la valiosa invitación, por parte del personal de la institución especialmente a la Dra. Eglys Rivero y darle las gracias al presidente Nicolás Maduro Moros.



De izq a der. Dra. María Dolores, Genetista Clínico de la Misión Médica Cubana, dra. Eglys Rivero presidenta de Fundagenética, Dra. Yuliana Ramos, viceministra de salud integral del MPPS, dra. Leonor Franco, directora de Programas Nacionales e Formación Avanzada (PNFA), Dr. Juan Angel Guzmán, director de creación, aplicación y socialización del Conocimiento, UCS "Hugo Chávez Frías.



Dra. Lesly Hernández, Asesora Genética de Amazonas y Lcda. Beatriz Tapia, Directora de Medio Diagnósticos, ambas protagonistas de este encuentro para compartir conocimientos, saberes y experiencia.

Créditos:

Texto: Brigid Moronta
Fotos: Yoandris Benavides
Prensa, Fundagenética



I Jornada Científica de Genética Médica Comunitaria en Venezuela, 2022.

RELATORÍA

El pasado 16 de julio de 2022 se realizó la I Jornada Científica de Genética Médica Comunitaria en Venezuela 2022, en el marco del 2do Aniversario de la Fundación Centro Nacional de Genética Médica “Dr. José Gregorio Hernández”, un evento que formó parte de las actividades con las que su presidenta, la dra. Eglys Rivero, junto a todo el personal que forma parte de esta institución, organizaron para festejar y destacar el valor e influencia que posee la Fundación, su impacto social y significativo aporte al Sistema Público Nacional de Salud.

La I Jornada Científica de Genética Médica Comunitaria en Venezuela 2022, como actividad de producción en el campo de la investigación científica, ofreció la oportunidad a los Asesores Genéticos de todo el país, de formar parte de un proceso activo, dinámico y permanente, desde la praxis en su propio campo de acción, mediante la socialización de los resultados de estudios con los que se ofrece una visión amplia sobre los defectos congénitos y las enfermedades genéticas, así como las posibles alternativas de atención al paciente con el propósito de elevar los niveles en la calidad de vida, de la salud y del buen vivir.

La Genética Médica es la especialidad con la que se estudian las alteraciones o defectos congénitos o hereditarios y las enfermedades que se heredan de padres a hijos, razón por la que el asesoramiento genético es fundamental para la prevención y tratamiento de malformaciones o anomalías congénitas.

Es importante destacar, que en esta I Jornada científica se dio la oportunidad al personal administrativo de Fundagenética, trabajadoras de diversas dependencias se motivaron a presentar los resultados del módulo práctico exigido para aprobar del taller de Metodología de la Investigación y aportar a la institución un producto que pueda fortalecer y mejorar los procesos de gestión, partiendo de un diagnóstico de necesidades.

Fueron 04 trabajos en el área de atención social, que acompañaron los 10 trabajos del área médica, específicamente 09 de genética y 01 de análisis estadístico cuya finalidad es facilitar la creación de indicadores, con los que se alcanzó la totalidad de 14 trabajos de investigación presentados.



I Jornada Científica de Genética Médica Comunitaria en Venezuela, 2022.

RELATORÍA

El evento, contó con la presencia de diversas autoridades e invitados en el área de salud así como de otras instituciones, entre las que destacan: dra. Yuliana Ramos, viceministra de Salud Integral, dra. María Dolores Noa Machado de la Misión Médica Cubana en Venezuela, dra. Leonor Franco, directora de investigación y educación del MPPS y directora general de los Programas Nacionales de Formación Avanzada, Dr. Juan Ángel Guzmán, director de creación, aplicación y socialización del conocimiento, de la Universidad de las Ciencias de la Salud “Hugo Chávez Frías”, dr. Joel Caraballo, consultor de la Organización Panamericana de la Salud, dr. Carlos Marrón, director de salud de la Alcaldía del Municipio Ambrosio Plaza, estudiantes de Medicina Integral Comunitaria, representantes de la Milicia Bolivariana, Consejo Directivo y personal de Fundagenética.

El acto inició con emotivas palabras a cargo de la Presidenta de la Fundación Centro Nacional de Genética Médica “Dr. José Gregorio Hernández”, Dra. Eglys Rivero, quien de manera sucinta, relató el propósito de la actividad, el impacto en la sociedad venezolana como Fundación y las expectativas para continuar aportando a la salud del pueblo y apostando por Venezuela.

A continuación hizo su intervención la ciudadana viceministra del Poder Popular para la Salud, dra. Yuliana Ramos, quien expresó su satisfacción por el logro de la Jornada, la importancia y el impacto significativo en el campo de la genética médica para el país.

Una vez instalada la I Jornada, por parte de las autoridades tanto del ente rector en materia de salud como de la Presidenta de Fundagenética, se dio inicio a la presentación del Comité Evaluador, que quedó conformado por las doctoras Leonor Franco, María Dolores Noa Machado, Yolanda López (Misión Médica Cubana), el doctor Juan Ángel Guzmán y Prof., Willys Subero, director de docencia e investigación de la institución.

De inmediato, las autoras y autores proceden a la presentación y defensa de los 14 trabajos, los cuales contaban con 10 minutos para la socialización del Póster Científico y 5 minutos para responder a preguntas formuladas por parte del Comité Evaluador, momento en el que de manera brillante y categórica afirmaron su dominio en el ejercicio del asesoramiento genético para la prevención, diagnóstico y tratamiento de enfermedades genéticas, así como en el diseño de proyectos factibles que se constituyan en un aporte a la gestión interna en Fundagenética, todos orientados bajo las áreas de investigación del Ministerio del Poder Popular para la Salud (MPPS) y las líneas de Investigación de Fundagenética, tal como se señala a continuación:



**I Jornada Científica de Genética
Médica Comunitaria en Venezuela, 2022.**

RELATORÍA

PROCEDENCIA	AUTORES	TÍTULO
Amazonas	Dra. Leslie Hernández	Síndrome de Patau. Caso Materno Infantil Amazonas
Miranda (Sede)	Lcda. Beatriz Tapias	Alteraciones cromosómicas diagnosticadas en sangre periférica reflejadas en la base de datos del Laboratorio de Citogenética de la Fundación Centro Nacional de Genética Médica "Dr. José Gregorio Hernández". Periodo 2009-2019
Cuba	Dra. Yolanda López	Osteodistrofia Hereditaria de Albright. Presentación de tres casos en una familia. Miranda, Venezuela, 2022
Aragua	Dra. Frida Tapia	Ataxia Espinocerebelosa tipo II, en una familia del estado Aragua con 7 de sus integrantes afectados
Miranda (Sede) I Lugar	Lcda. Nilda Martínez y Chary Olivares	Implementar el Programa "Salud Materna" en Fundagenética, como estrategia preventiva para disminuir el riesgo de manifestación de los defectos congénitos, contribuyendo a la salud de la gestante y el neonato
Cuba	Dra. María Dolores Noa Machado y Zoila Leyva López	Análisis de los defectos congénitos y causalidad en Fundagenética I semestre 2022 Análisis de los defectos congénitos y causalidad en Fundagenética I semestre 2022
Aragua	Dra. Micleida Palacios	Asesoramiento Genético. Informe de Caso Síndrome Down con Hipotiroidismo Congénito. Aragua 2022



I Jornada Científica de Genética Médica Comunitaria en Venezuela, 2022.

RELATORÍA

PROCEDENCIA	AUTORES	TÍTULO
Miranda (Sede)	Lcda. Esther Burguillos; Ailen Cordero y Brigid Moronta	Estrategias que permitan insertar al campo laboral a las personas con Síndrome Down en la Fundación Centro Nacional De Genética Médica Dr. "José Gregorio Hernández"
Cuba	Dra. Nora Hornedo	Diagnóstico y asesoramiento genético prenatal a dos casos con defectos congénitos de pared abdominal anterior
Carabobo II Lugar	Dra. Janett Sánchez	Lipomielomeningocele. A propósito de un caso.
Miranda	Lcda. Kerling Torrealba y Leonor Casanova	Guía inductiva sobre el control de ingreso de personas a las instalaciones de Fundagenética.
Lara	Dr. Jhonny Colmenarez	Distrofia Muscular de Duchenne (DMD) y el ejercicio físico oportuno en Cabudare, estado Lara.
Mérida	Dra. Ruth Acosta	Asesoramiento genético preconcepcional a propósito de un caso de Esquizofrenia
La Guaira	Dr. Jan Espinoza	Análisis descriptivo de las consultas por especialidades año 2020 Fundagenética.

Una vez culminada la presentación, el Comité Evaluador anuncia los dos trabajos ganadores: "Implementar el Programa "Salud Materna" en Fundagenética, como estrategia preventiva para disminuir el riesgo de manifestación de los defectos congénitos, contribuyendo a la salud de la gestante y el neonato", de Martínez y Olivares (Miranda) y en segundo lugar, "Lipomelomeningocele" a propósito de un caso de la Dra. Janet Sánchez, del estado Carabobo

Asimismo, el Comité Evaluador otorga además, Mención Especial al trabajo del Dr. Jan Espinoza, del estado La Guaira: "Análisis descriptivo de las consultas por especialidades año 2020 Fundagenética", de la Dra. Frida Tapia del estado Aragua "Ataxia Espinocerebelosa tipo 2 en una familia del estado Aragua con 7 de sus integrantes afectados y de la Dra. Lesly Hernández del estado Amazonas "Síndrome de Patau. Caso Materno Infantil Amazonas".

Cada participante recibió un reconocimiento por su aporte a la investigación y su póster será publicado en el Boletín Informativo de la Fundación, mientras que los trabajos ganadores, además del reconocimiento, optarán a la publicación del resumen en extenso en una revista científica.

**Prof. Zulay Contreras, Directora de
Investigación y Educación**



2^{do} ANIVERSARIO Y 1^{ERA} JORNADA CIENTÍFICA DE GENÉTICA MÉDICA COMUNITARIA VENEZUELA 2022



AUTORES, OBRAS Y TESTIMONIOS

Implementar programas de salud materna en Fundagenética Obtiene el primer lugar en la I en Jornada Científica Comunitaria en Venezuela

Nilda Martínez y Chary Olivares¹

Objetivos

General: Proponer ante la Dirección Nacional de Programas de Salud del MPPS, la entrega periódica de polivitamínicos (ácido fólico, calcio, hierro) a las gestantes que acuden a Fundagenética.

Específicos:

- Indagar, cuáles son las causas que impiden el cumplimiento del programa de Salud Materna.
- Promover en las gestantes, el consumo de polivitamínicos (ácido fólico, calcio, hierro) durante el proceso concepcional para la disminución de los defectos congénitos.
- Señalar, cuáles son las consecuencias que acarrea el no consumo de ácido fólico, calcio, hierro durante el periodo de gestación.

Materiales y métodos

El embarazo, es el estado fisiológico, emocional y psicológico que experimenta la mujer durante la concepción y evolución del feto hasta el momento del parto; durante este proceso, debe existir una nutrición adecuada, acompañado de la ingesta de polivitamínicos que contribuyen al correcto desarrollo del feto y disminuir el riesgo de defectos congénitos.¹

En vista de la relevancia que representa el consumo de polivitamínicos (ácido fólico, calcio, hierro) durante el proceso concepcional para la disminución del riesgo de defectos congénitos, se realizó una investigación fundamentada en los aspectos descritos en los artículos 76, 83, 84, 85 y 86 de la Constitución de la República Bolivariana de Venezuela, el Decreto Constituyente para la Promoción y protección del parto y nacimiento humanizado de fecha y los artículos: 1, 4, 13 y 18, de la Ley para la Protección a la Familia, la Maternidad y Paternidad cuyo objetivo es " (...) garantizar la protección integral a las familias así como a la maternidad y paternidad, para asegurar el disfrute y ejercicio de los derechos, garantías y deberes y que las relaciones familiares (...) " ²⁻⁴

La Población y Muestra tomada para esta investigación fue de 652 Gestantes que asistieron a Fundagenética durante el IV trimestre del año 2021; es una investigación de campo, de carácter cualitativo-cuantitativo, donde se aplicaron las técnicas de observación, entrevistas y el instrumento, una encuesta, diseñada y aplicada por la Dirección de Atención al Ciudadano de Fundagenética.

Gráfica N° 1:
Total de gestantes encuestadas que
ingieren Ácido Fólico.



Gráfica N° 2:
Total de gestantes encuestadas que
ingieren Hierro



Gráfica N° 3:
Total de gestantes encuestadas que
consumen alguna otra vitamina



Resultados

Los datos arrojados en la *Encuesta a la Gestante*, aplicada a 652 embarazadas que acudieron a Fundagenética durante el IV trimestre del año 2021, demostraron que el 17,33% (113 gestantes) no consumen ácido fólico, por su parte el 26% (168 gestantes), informaron no ingerir hierro y el 53% (344 gestantes) manifestó que no utiliza ningún tipo de vitamina durante el proceso de gestación, esto, producto de factores socioeconómicos que impiden la adquisición y por ende la ingesta de polivitamínicos. Estos resultados sustentan la necesidad de implementar el Programa de Salud Materna a los fines de corregir los posibles riesgos de malformaciones y defectos congénitos así como de enfermedades y discapacidades de origen genético.

Conclusiones

Se concluye que más que una necesidad, es una prioridad la implementación del **Programa Salud Materna** en Fundagenética, dirigido a las gestantes, con la finalidad de entregar suplementos vitamínicos (Ácido Fólico, Hierro, Calcio).

Por tal motivo, se recomienda:

1. Implementar el **Programa Salud Materna** en Fundagenética, dirigido a las gestantes, con la finalidad de entregar suplementos vitamínicos (Ácido Fólico, Hierro, Calcio).
2. Promover en las Áreas de Salud Integral Comunitarias (ASIC) y en la comunidades, la importancia del control pre concepcional y pre-natal, así como los servicios que **Fundagenética** ofrece a las gestantes.
3. Promover estilos de vida saludable, a objeto de educar a la población sobre la prevención de enfermedades y la Salud desde la prevención y no desde la enfermedad.

Referencias

- [1] Top Doctors INC. Telemedicina en Barcelona - España <https://www.topdoctors.es/diccionario-medico/embarazo>
- [2] Constitución de la República Bolivariana de Venezuela. Gaceta Oficial de la República de Venezuela, n° 36.860, (30-12-1999).
- [3] Decreto Constituyente para la Promoción y protección del parto y nacimiento humanizado. Gaceta Oficial de la República de Venezuela, n° 41.376, (12-04-2018).
- [4] Reforma Parcial de Ley para la Protección a la Familia, la Maternidad y Paternidad. Gaceta Oficial de la República de Venezuela, n° 6.686, (15/02/2022). <http://www.asambleanacional.gov.ve/revolucion/datos/revolucion-parcial-de-la-ley-para-la-proteccion-de-las-familias-la-maternidad-y-la-paternidad>

1. Fundación Centro Nacional de Genética Médica "Dr. José Gregorio Hernández. cnqplanificacionypresupuesto@gmail.com



Lcda. Nilda Martínez, directora de atención al ciudadano, disertando su póster en la Jornada Científica.



Ponente Lcda. Nilda Martínez, directora de atención al ciudadano recibiendo certificado de participación en la I Jornada Científica, de la mano de la máxima autoridad de Fundagenética Dra. Eglys Rivero y el dr. Carlos Marrón director de salud del municipio Ambrosio Plaza.

Guarenas 19 de julio. El Comité Evaluador de la I Jornada Científica Comunitaria de Venezuela, celebrada el 16 de julio, otorga la distinción como mejor trabajo al póster *"Implementar el programa salud materna en Fundagenética, como estrategia preventiva para disminuir el riesgo de manifestación de los defectos congénitos, contribuyendo a la salud de las gestantes y el neonato"*, realizado por la Lcda. Nilda Martínez, directora de la oficina de atención al ciudadano y Chary Olivares, Técnico Superior Universitario.

La defensa del trabajo estuvo a cargo de Nilda Martínez, quien refiere "escogimos este tema con la finalidad de contribuir a la salud de las gestantes que acudieron a la consulta genética y nos basamos en una encuesta aplicada en el año 2021 por la dirección de atención al ciudadano de nuestra institución, con el propósito de conocer cuál era el alcance que tenía Fundagenética hacia las comunidades cercanas de los municipios Plaza y Zamora".

Esa indagación demostró que las gestantes no estaban consumiendo los micronutrientes que establece la parte médica, desde el punto de vista de prevención, al hacer la exploración tomamos en cuenta a las gestantes, sustentamos la investigación con el objetivo de disminuir los riesgos de mortalidad materno-infantil y por crear conciencia en las embarazadas acerca del consumo de hierro y ácido fólico, micronutrientes tan importantes para una vida y óptima y saludable.

Asimismo, puntualizó, "debido a la guerra económica y la situación socioeconómica de las pacientes, la pandemia de COVID 19, que aún estamos enfrentando, resulta primordial el desarrollo de programas de prevención para la madre y sus hijos. Lo primero que debe hacer una mujer cuando sale embarazada es tener una alimentación adecuada, para tener niños sanos, que no tengan espina bífida, que no presenten problemas con el desarrollo del tubo neural. Por ello, se debe informar y promover el consumo de polivitamínicos (ácido fólico, calcio, hierro) durante el proceso pre-concepcional para la disminución de los defectos congénitos". Acotó la ponente.



De izq. Juan Ángel Guzmán, Leonor Franco, Willys Subero, Dra. María Noa, Nilda Martínez directora de atención al ciudadano recibiendo certificado de la Dra. Eglys Rivero presidenta de la institución, Yolanda López y Zulay Contreras

Lipomielomeningocele. A propósito de un caso Obtiene el II lugar al mejor trabajo en la I Jornada Científica Médica Comunitaria

Janet Sánchez Villalobos¹

Objetivos

General: Describir un caso clínico de Lipomielomeningocele en la consulta de Asesoramiento Genético, en el Consultorio CAFIM/ SRI Bella Florida del Municipio Valencia Estado Carabobo

Específicos:

1. Identificar características clínicas y consecuencias de los defectos de cierre del tubo neural.
2. Caracterizar factores de riesgos, genéticos y ambientales, como causa de los defectos de cierre del tubo neural.
3. Proponer estrategia de asesoramiento genético en casos de Lipomielomeningocele.

Materiales y métodos

Estudio observacional descriptivo de las embarazadas que acudieron a consulta de asesoramiento genético. La investigación se realizó desde Enero 2022 hasta el 21 de Abril del 2022. El universo estuvo constituido por 47 pacientes en estado de gestación. La muestra quedó constituida por 1 paciente embarazada, procedente del Municipio Valencia, Parroquia Miguel Peña. Se realizó evaluación física de la paciente, anamnesis, elaboración de historia clínica. Se solicitó a la paciente y familiar su autorización a participar, a través del modelo de consentimiento informado.

Mujer de 22 años, con embarazo de 14 semanas, natural de Valencia, estado Carabobo, con antecedentes, informe radiológico de Anomalia congénita Lipomielomeningocele a nivel lumbo-saco, asociada a disrafismo espinal, referida para asesoramiento genético para estimar riesgo prenatal. Al examen físico se aprecia masa tumoral en región lumbo-sacra con manchas color café, nevus a nivel del epigastrio y cara. Se clasifica Riesgo genético Alto de defecto congénito de causa multifactorial, por lo cual la atención ecográfica prenatal en el feto, es necesaria para el diagnóstico y tratamiento, el cual garantice la calidad de vida.

Fig 1. Radiografía



Fig 2. Informe Radiológico



Fig. 4. Informe Urodinámico

Resultados

El mielomeningocele está comprendido dentro de los defectos del tubo neural, que se originan como consecuencia del cierre anormal de los pliegues neurales. La sintomatología de estos pacientes y el grado de déficit neurológico dependerá de la localización del defecto, entre más alta se encuentre la lesión, mayor podrá ser el déficit sensitivo y motor del paciente (1). En este caso, resultó prevalente las embarazadas con edades comprendidas de 20-29 años. Se evidenció el desconocimiento de la importancia del consumo de ácido fólico para la prevención de defectos de cierre de tubo neural. La implementación de la metodología diseñada permitió el cumplimiento de los objetivos del asesoramiento genético en el diagnóstico, comunicación, estimación del riesgo y soporte o basamento.

Conclusiones

1. Caso raro de Lipomielomeningocele que se presenta un Riesgo Alto de defecto congénito en la descendencia.
2. Se confirma el diagnóstico con resonancia magnética nuclear de columna lumbo-sacra dada su importancia como la base del Asesoramiento Genético.
3. Se destaca la importancia del consumo de ácido fólico y folato durante la etapa preconcepcional y prenatal.
4. Cabe mencionar que el diagnóstico temprano de este tipo de disrafismo es importante para mejorar los resultados, tratamientos y prevenir las posibles disfunciones intestinal y vesical.

Referencias

1. Fonseca F & Ortega JE. Revisión bibliográfica. Mielomeningocele: actualización para la práctica clínica. Rev Méd Hondur, [Internet]. 2021 [citado 27 Abr 2022]; 89 (Supl 1): S1-68. Disponible en: <http://www.bvs.hn/RMH/pdf/2021/pdf/Vol89-S1-2021-12.pdf>

1. Fundación Centro Nacional de Genética "Dr. José Gregorio Hernández". Asesora Genética Carabobo, janet.svillalobos@gmail.com

Guarenas- 20 de Julio de 2022 - La Dra Janet Sánchez, autora del trabajo se sintió muy emocionada por la distinción y expresó "escogí el tema, porque anteriormente he tenido pacientes con mielomeningocele y meningocele por lo que me pareció interesante aprovechar la oportunidad de brindar asesoramiento genético en la etapa prenatal, tomando en cuenta que se trata de una enfermedad o condición por un defecto congénito del tubo neural, que tiene un agente causal genético y ambiental. En este caso, la paciente no sabía con exactitud su condición de salud, ni el riesgo preconcepcional".

Así mismo, la experta indicó, "Las jornadas científicas siempre me han parecido de gran apoyo para aprender sobre temas en materia de genética, ya que cada día estamos en constante aprendizaje y es sin duda una gran oportunidad, además, contribuye para compartir con amigos y colegas".

Para finalizar, este estudio trata de un caso raro que presenta alto riesgo de defecto congénito en la descendencia, igualmente, se destaca la importancia del consumo del ácido fólico y folato durante la etapa preconcepcional y pre-natal.

Estos encuentros de saberes, son realizados con el fin de reforzar los conocimientos necesarios que permitan ofrecer una mejor calidad de vida al pueblo venezolano, cumpliendo lineamientos directos del presidente Nicolás Maduro Moros, en pro de garantizar el buen vivir de los ciudadanos, conjuntamente a la ministra del Poder Popular para la Salud, abogada Magaly Gutiérrez Viña, quien ejecuta el Plan de Salud 2022.



Dra. Janet Sánchez, Asesora Genética de Estado Carabobo

Amazonas presente en la creación y divulgación de conocimientos en Genética Médica Comunitaria con el caso "Síndrome Patau".

Hernández, L.

Fundación Centro Nacional de Genética "Dr. José Gregorio Hernández".

Objetivos

General

Presentar el diagnóstico clínico y asesoramiento genético a una pareja con hijo fallecido con síndrome de Patau.

Específicos

1. Describir las principales manifestaciones clínicas de la enfermedad en este caso.
2. Establecer una estrategia para brindar asesoramiento genético a las parejas afectadas.

Materiales y métodos

Investigación descriptiva utilizando el método clínico, de un caso en el materno infantil Amazonas, mediante la anamnesis, examen físico se elaboró el árbol genealógico y seguimiento del caso. Previo consentimiento aprobado por la madre, se tomaron fotos para la investigación.

El caso constituye la muestra estudiada del universo de casos atendidos postnatalmente, se realizó historia clínica detallada, incluyendo historia de la enfermedad, interrogatorio, examen físico, revisión de estudios previos, confección de árbol genealógico.

Madre de 24 años de edad casada con hombre de 32 años, no consanguinidad, con historial obstétrico de gesta: 6, abortos: 2 espontáneos, 4 nacidos vivos, 3 normales y sin complicaciones, parto eutócico en la comunidad lejos del centro hospitalario, ingresa con signos de dificultad respiratoria, se le realiza medidas de soporte vital y se mantiene estable en el servicio de neonatología, previa valoración por pediatría, neonatología y genética, encontrándose en el examen físico: ojos sin apertura de los párpados, implantación baja de las orejas, labio y paladar hendido, polidactilia en manos y pies, además de alteraciones orgánicas. En el ecosonograma no muestra globo ocular derecho, mientras que el izquierdo con atrofia, comunicación interventricular y ambos riñones con hidronefrosis, se trata de un patrón dismórfico malformativo correspondiente con síndrome de Patau o Trisomía 13. Fallece a las 24 horas de nacido. Se brinda asesoramiento genético a la pareja.

Resultados

Este Síndrome se debe a la trisomía del cromosoma 13 (presencia de un cromosoma extra). Características físicas: *ojos sin apertura de los párpados, implantación baja de las orejas, labio y paladar hendido, dedos adicionales en manos o pies (polidactilia)*.



Fig. 1 características físicas faciales y extremidades

Fig. 2 Comunicación interventricular

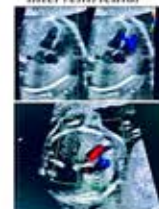


Fig. 3 Hidronefrosis bilateral

Conclusiones

1. Aneuploidia con una frecuencia estimada de 0,08 por cada 1 000 nacidos vivos, tiene muy mal pronóstico y la muerte neonatal ocurre en el 80% en el primer mes de vida.
2. Las características clínicas del paciente concuerdan con las del síndrome de Patau, sospechando diagnóstico mediante el apoyo ecosonográfico.
3. Existen antecedentes familiares de polidactilia en una tía y abuelo con labio hendido de causa aislada, no teniendo relación con esta alteración cromosómica.
4. Aún prestando los medios de atención integral, esta alteración genética no es compatible con la vida, por lo que el paciente fallece inevitablemente.
5. Se puede determinar alteraciones relacionadas con esta malformación si se logra atención ecográfica prenatal y mediante el estudio citogenético para diagnosticar prenatal o postnatalmente esta alteración.

Referencias

1. Llamosa Rodríguez O, Izquierdo Roque AI, Chacón Utría E. Trisomía parcial del cromosoma 13: presentación de un caso. Gac Méd Esprit [Internet]. 2017 Abr; 19(1): 73-79.

Guarenas- 18 de Julio de 2022- La Dra. Lesly Hernández, asesora genética del Estado Amazona, también responde a la convocatoria de la I Jornada de Fundagenética, con el trabajo Síndrome Patau, una enfermedad congénita polimarformativa, causada por la aparición de un cromosoma 13 suplementario.

Durante su intervención, Hernández destacó la intencionalidad de abordar esta patología debido a las múltiples malformaciones que existen dentro de este síndrome, los cuales causan impacto en los familiares y personal médico asistencial, por ser un padecimiento atípico dentro del proceso formativo de gestación.

Agradece la invitación y formar parte de este evento, donde tuvo la oportunidad de reencontrarse, compartir información con las autoridades y otros asesores que conforman la Red de Genética, al considerar que es una excelente estrategia “que puede trascender a otros espacios, haciendo que entre todos podamos hacer intercambio de saberes y continuar prestando una atención de calidad en cada consulta de Fundagenética, en manos de su equipo médico multidisciplinario capacitado para prestar servicios de alto nivel.”

Por su parte, la Dra. Eglys Rivero, hace énfasis acerca de la importancia de generar este tipo de encuentros para dar a conocer la variedad de temáticas sobre la medicina genética y contribuir a fortalecer el Sistema Público Nacional de Salud.



Dra. Lesly Hernández, Máster en Asesoramiento Genético del estado Amazona a su llegada a las instalaciones de



La Master en Asesoramiento Genético de Amazonas recibiendo reconocimiento de la mano de la Dra. Eglys Rivero presidenta de Fundagenética y Dr. Carlos Marrón director de salud del municipio Ambrosio Plaza



Dra. Lesly Hernández, posa ante el busto de Hugo Rafael Chávez Frías, precursor de Fundagenética

Asesoramiento genético en caso de Síndrome Down con hipotiroidismo congénito

INTRODUCCIÓN

El síndrome Down constituye la condición genética no hereditaria que provoca más afectación en el campo intelectual y limitación adaptativa, de causa cromosómica, con una incidencia de 1% a nivel mundial. Se presenta un informe de caso para evidenciar la importancia del Asesoramiento Genético, como instrumento de prevención de la discapacidad intelectual de origen prenatal genético, en un caso clínico de síndrome Down con Hipotiroidismo congénito (1-3).

Objetivos Específicos:

1. Identificar las características fenotípicas del síndrome Down y su diagnóstico por laboratorio.
2. Caracterizar factores genéticos o ambientales como causa de la discapacidad intelectual, síndrome Down.
3. Demostrar la necesidad de la Pesquisa neonatal como elemento en la red de Atención Primaria en Salud.
4. Resaltar la importancia del Asesoramiento Genético, como elemento en la promoción y prevención de salud en las Áreas de Salud Integral Comunitarias (ASIC).

MATERIALES Y MÉTODOS

Se utilizó el método clínico, anamnesis, examen físico previo. Consentimiento informado por parte de su representante

DISCUSIÓN

Las características fenotípicas del paciente y otros hallazgos clínicos permitieron llegar al diagnóstico clínico de síndrome Down, a los cuatro meses de edad, aunque a la fecha no ha sido posible corroborar con el diagnóstico de laboratorio.

El diagnóstico temprano, permitió el Asesoramiento Genético a la familia, e informar acerca del pronóstico y cuidados para evitar recaídas, debido a sus múltiples complicaciones, además de orientar sobre la importancia de acudir a las consultas con los otros especialistas, al tener pendiente cirugía cardiovascular de tipo quirúrgico y articular con otras organizaciones para una atención Integral.

RESULTADOS

Fig. 1 Diagnóstico clínico Síndrome Down



Fig. 2 y 3. Signos de desnutrición y baja talla



Masculino de 7 años, madre de 31 años, fenotipo Down con hipotiroidismo congénito, cardiopatía congénita CIV, no cianógeno, con discapacidad intelectual, retardo en el crecimiento. Insuficiencia tricuspídea y pulmonar. Desnutrición grave con baja talla. Trastorno Global del Desarrollo psicomotor y discapacidad intelectual Grado Moderado.

CONCLUSIONES

1. El método clínico permite diagnosticar la cromosomopatía más común del síndrome Down.
2. Los estudios realizados por el Centro Nacional de Genética son necesarios porque permiten confirmar diagnósticos de cromosomopatías.
3. Promover la pesquisa neonatal en la red de Atención Primaria permitirá diagnosticar enfermedades predictivas de Retardo Mental.
4. El bajo consumo de ácido fólico y la edad materna avanzada son factores de riesgo para cromosomopatías y defectos del tubo neural.
5. El asesoramiento genético posibilitó conocer el riesgo genético y pautas para su posterior rehabilitación.

REFERENCIAS

1. Tumpenny P. Genética y anomalías congénitas. En: Emery's Genética médica. 15ma ed. Madrid: Marban Libros, 2018. p. 45-266.
2. Powell-Hamilton NN. Síndrome de Down (Trisomía 21). En: Manual MSD. Versión para profesionales. [Internet]. 2020 Jun [citado 2022 Abr 19]. Disponible en: <https://www.msdmanuals.com/es-ve/professional/pediatr%C3%ADa/anomal%C3%ADas-cromos%C3%B3micas-y-%C3%A9nicas/s%C3%A9ndrome-de-down-trisom%C3%ADa-21>
3. De Gouveia Roche Yudexis. Detección temprana de Hipotiroidismo congénito y Fenilcetonuria a través del cribado neonatal en el estado Cojedes. Arch Venez Puer Ped [Internet]. 2016 Mar [citado 2022 Abr 19]; 79(1). 003-007. Disponible en: http://ve.scielo.org/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S000406492016000100002&lng=es

Guarenas -18 de Julio 2022 - En el contexto del 2do aniversario de Fundagenética, la Dra. Migleida Palacios, máster en Asesoramiento Genético de Aragua, presenta un caso clínico donde reporta dos patologías a través de un póster en la I Jornada Científica de Genética Médica Comunitaria, que se llevó a cabo en las instalaciones de la Fundagenética, el 18 de julio del 2022.

Palacios contó su experiencia y destaca que “el abordaje del caso fue realizado de acuerdo a una consulta que se brindó a la progenitora del infante, donde expresa su preocupación por tener un niño que padece de una condición especial.”

Indica la madre, que “el infante tiene 7 años de edad, se le dificulta expresarse, además se le imposibilita caminar. La experta se mostró interesada, ya que debía realizar un trabajo de investigación para optar por el título de máster en Asesoramiento Genético.

Referente al tema Síndrome Down, detalló que “fue muy satisfactorio asesorar a la madre del paciente, orientarla y brindar las herramientas necesarias para disminuir el grado de estrés que presenta, debido a la desinformación existente. Su hijo padece de dos condiciones: Síndrome Down, que es una cromosomopatía y el hipotiroidismo congénito. Se presume que las personas que muestran estas patologías suelen tener retardo mental, en esta oportunidad, el déficit es moderado. La especialista dio las respectivas orientaciones, en cuanto a cómo abordar el caso que posee el niño a esta corta edad. Posteriormente, al infante se le indicó, realizar terapias guiadas, por medio del especialista en rehabilitación que pueda instruir a sus familiares.”

Finalmente, la especialista, expresó “las expectativas que tengo para este evento, son muchas, intercambio de conocimiento científico, actualización en el campo de asesoramiento genético, ya que hay nuevos casos, porque cada uno es individual, a pesar de que se presenten dos individuos con una misma condición, no se van a expresar de la misma forma, al tener genotipos diferentes. Este evento sirve también como un punto de encuentro para consensuar estrategias que posibiliten promover la cultura genética en las comunidades más vulnerables”.



Dra. Migleida Palacios, Máster en Asesoramiento Genético del estado Aragua, feliz de participar en el evento.



Fotografía con el Busto del Comandante Chávez



Dra. Migleida Palacios, preparada para compartir su experiencia.

Créditos:

Texto: Brigid Moronta

Fotos: Wildriany Silva

Prensa, Fundagenética

7 integrantes de una familia en el estado Aragua padecen de Ataxia Espinocerebelosa Tipo II

Frida Tapia Porras¹

Objetivos

General

Describir a una familia donde 7 de sus miembros fueron afectados con ataxia espinocerebelosa tipo 2.

Específico

Establecer la importancia del Asesoramiento Genético para el buen manejo del paciente con Ataxia Espinocerebelosa Tipo 2.

Materiales y métodos

Revisión bibliográfica en las bases de datos PubMed y Medline, para analizar los artículos del periodo 2018-2022, usando el descriptor "ataxia espinocerebelar", además de resultados de búsqueda avanzada en Google Académico, en idioma español e inglés, para sustentar los aspectos teóricos del Caso. Se utilizó el método clínico, la anamnesis, historia clínica genética, examen físico y confección del árbol genealógico familiar de afectados en 3 generaciones, abuela materna, padres y nietos con esta enfermedad genética, causada por una degeneración progresiva del cerebelo, tallo cerebral y la médula espinal. Algunas de sus manifestaciones son: falta de coordinación de los movimientos, dificultad para la marcha (ataxia), temblor postural severo, neuropatía periférica y alteraciones cognitiva. Se tomaron fotos, previo consentimiento informado (1-2).

Resultados

Paciente de sexo masculino, 32 años de edad, con las características hereditarias, clínicas y neurofisiológicas de Ataxia Espinocerebelosa Tipo 2. La madre de 59 años y sus dos tías maternas, de 54 y 52 años, presentaron una progresión de las manifestaciones y se evidencia un deterioro de las funciones cognitivas.

HERENCIA AUTOSÓMICA DOMINANTE

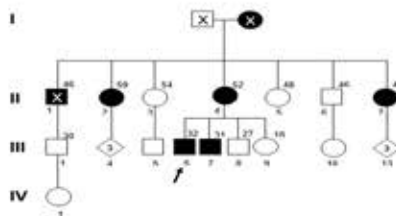


Fig. 1. Árbol Genealógico familiar



Fig. 2. Adulto joven, madre y tías

Conclusiones

1. Las características del cuadro clínico y neurológico del paciente permitieron llegar al diagnóstico de Ataxia Espinocerebelosa tipo 2.
2. Se evidencia la importancia del diagnóstico molecular, no solo para corroborar el diagnóstico clínico neurológico sino para brindar un adecuado asesoramiento genético.
3. Debido a la gravedad de la alteración físico-motora que limita la marcha y a los cambios cognitivos conductuales que presentan, necesitan la asistencia de un equipo multidisciplinario compuesto por neurólogos, psicólogos, psiquiatras, fisiatras, genetista clínico y asesores genéticos.

Referencias

1. González Garcés Y, Vázquez Mojena Y, Torres Vega R, Rodríguez-Labrada R. Ataxias cerebelosas e infecciones virales: caracterización clínica y mecanismos neuropatogénicos. Revista Cubana de Medicina Tropical [Internet]. 2020 [citado 8 Jul 2022]; 72 (1) Disponible en <http://www.revmedtropical.sld.cu/index.php/medtropical/article/view/476>
2. Torralbas Fitz S, Velázquez Pérez L, Torralbas Blázquez M, Velázquez González V, Rodríguez Labrada R. Ataxia espinocerebelosa tipo 2 y síndrome de Ehlers-Danlos: a propósito de un caso. AMC [Internet]. 2016 Jun [citado 8 Jul 2022]; 20(3): 322-329. Disponible en http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1025-02552016000300013&lng=es

1. Fundación Centro Nacional de Genética "Dr. José Gregorio Hernández". Asesora Genética del estado Aragua fridatapia316@gmail.com



Dra. Frida Tapia, Máster en Asesoramiento Genético estado Aragua, en las instalaciones de Fundagenética.

Guarenas -18 de Julio 2022 - La Dra. Frida Tapia, especialista en asesoramiento genético del estado Aragua, municipio Girardot, arribó a las instalaciones de Fundagenética, para participar en la I Jornada Científica de Genética Médica Comunitaria, que tuvo lugar el pasado sábado 16 de julio y dar a conocer su poster científico "Ataxia Espinocerebelosa tipo II, en una familia del estado Aragua con 7 de sus integrantes afectados". La Ataxia es una enfermedad degenerativa y su patrón de herencia es autosómico dominante.

Tapia comenta que "una familia en el municipio Girardot, parroquia "Las Delicias" me refiere durante una visita en el sector, que existía un joven de 32 años, con problemas para caminar y la coordinación de movimientos, además de temblor postural y otras manifestaciones clínicas. Procedo a entrevistar a todos los integrantes de su familia y refieren que el joven padece esta enfermedad desde los 19 años de edad. Se le hace una evaluación clínica y se observa además neuropatía periférica y alteraciones cognitivas en el patrón de la patología a través del árbol genealógico, junto a las manifestaciones clínicas que presentaban los miembros de la familia. La Ataxia es una enfermedad genética neurodegenerativa, por lo cual atrajo mi interés ya que la comunidad me habló bastante de la familia del joven afectado, su mamá y dos hermanas de su madre".

Finalmente, la Dra. Tapia, describe su impresión acerca de la jornada al expresar "es un honor para mí haber participado en dicha Jornada Científica, todo salió excelente, agradecida con la Dra. Eglys Rivero por la invitación. Vale la pena el esfuerzo para dar a conocer nuestra labor y brindar asesoramiento genético de calidad a la población venezolana.



Dr. Carlos Marrón, Director de salud del municipio Ambrosio Plaza, Dra. Frida Tapia máster en asesoramiento genético del estado Aragua recibiendo reconocimiento de la mano de la máxima autoridad de Fundagenética Dra. Eglys Rivero

Créditos:

Texto: Brigid Moronta

Foto: Wildriany Silva

Prensa, Fundadagenética

La Guaira también estuvo presente en la I Jornada Científica de Genética Médica Comunitaria

Jan Luis Espinoza Sequera¹

OBJETIVOS

General

Conocer los avances en el diagnóstico y atención al paciente en materia genética, haciendo énfasis en los marcadores positivos y los defectos congénitos diagnosticados por ultrasonidos genéticos en los trimestres de gestación.

Específicos

1. Detallar el total de consultas realizadas en la Fundación según el tipo de especialidad.
2. Demostrar el uso de los medios diagnósticos existentes en la Fundación.
3. Especificar los marcadores positivos y defectos congénitos según trimestre de gestación, detectados por ultrasonidos.

MATERIALES Y MÉTODOS

Estudio un estudio epidemiológico, observacional descriptivo transversal en el período comprendido de enero 2020 a diciembre 2020, Miranda – Guarenas, Muestra. **Población:** 11.517 personas, consultadas por todos los servicios en la fundación durante el período de estudio. **Variables:** Consultas, Asesoramiento Genético según etapas, Consultas de Ultrasonido Genético desagregada por meses y etapas de gestación, Distribución de los estudios de laboratorios realizados, Medios diagnósticos, Marcadores positivos en I, II y III trimestre de gestación, Defectos congénitos diagnosticado por ultrasonido en I, II y III trimestre. **Aspectos Éticos:** La investigación forma parte de un proyecto aprobado por el Comité de Ética y el Consejo Científico de la Fundación, se solicitó consentimiento informado. **Técnicas de recolección de datos:** Revisión de investigaciones publicadas, historias médicas y registros estadísticos. **Técnica de Análisis y resultados:** Estadística descriptiva (1-2).

RESULTADOS

Fig. 1. Total anual de consultas y servicios. Año 2020



Fig. 3. Distribución de los estudios de laboratorio realizados, según tipo. Año 2020



Fuente: Registro consolidado de morbilidad. Fundagenética

Fig. 2. Asesoramiento Genético según etapas. Año 2020

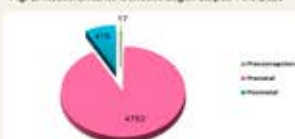


Fig. 3. Marcadores positivos en el primer trimestre de gestación detectados por ultrasonido genético. Año 2020



Fuente: Registro consolidado de morbilidad. Fundagenética

Fig. 4. Defectos congénitos diagnosticados en el segundo trimestre de gestación detectados por ultrasonido genético. Año 2020

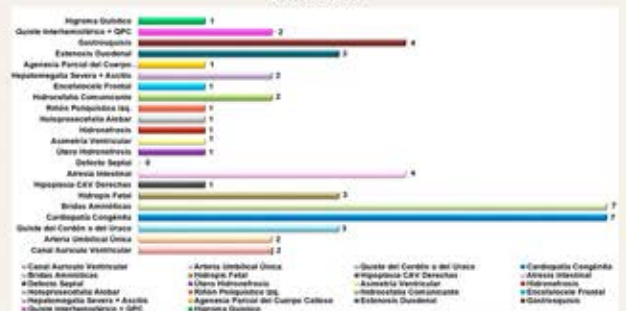


Fig. 5. Defectos congénitos diagnosticados en el tercer trimestre de gestación detectados por ultrasonido genético. Año 2020



Fuente: Registro consolidado de morbilidad. Fundagenética

CONCLUSIONES

1. Se detecta la necesidad de mejorar la organización de la información estadística que posibilite la construcción de indicadores para medir el comportamiento de las consultas y servicios de la Fundación a través de herramientas para registrar el movimiento diario.
2. A pesar de las dificultades provocadas por la pandemia de la COVID-19, la institución proporcionó atención médica gratuita a población. De las 11.517 consultas, las tres con mayor demanda fueron: Asesoramiento Genético con 5.194 (45 %), Ecosonografía con 2.688 (23%) y Ultrasonido Genético con 1881 (16%) respectivamente, el 16% restante se encuentra distribuido en el resto de servicios y consultas.

REFERENCIAS

1. De La Torre-Hernandez CA, Guedez Y, Pineda-Bernal L, Ojeda HA, Guevara-Guerra YA. Los servicios de genética médica en Venezuela. Rev Panam Salud Publica. 2018;42:e78. <https://doi.org/10.26633/RPSP.2018.78>
2. Griffiths AJF, Wessler SR, Lewontin RC, Carroll SB. Genética. 9a ed. Madrid: McGraw Hill; 2008.



Dr. Jan Espinoza, asesor genético del estado La Guaira, mostrando su trabajo científico en el auditorio de Fundagenética.

Guarenas – 20 de julio de 2022 – Con la finalidad de mostrar el avance y la calidad de trabajo que se realiza en la Fundación Centro Nacional de Genética Médica “Dr. José Gregorio Hernández” y mostrar indicadores de incidencia de las enfermedades genéticas, el máster en asesoramiento genético, dr. Jan Luis Espinoza, quien presta servicios en el estado La Guaira, asistió el pasado sábado 16 de julio para presentar su trabajo de investigación, orientado al análisis estadístico de las consultas, haciendo énfasis en “marcadores positivos y defectos congénitos en Fundagenética”.

Jan Espinoza llevó a cabo su disertación ante un panel de jurados del área de medicina genética y metodología de investigación, dando a conocer la creación del levantamiento estadístico en cuanto a la detección, diagnóstico y descarte de patologías genéticas, de los pacientes que acuden a la Fundación para optar de manera gratuita a los servicios.

Al culminar su presentación se mostró complacido por la labor realizada “luego de haber superado las dificultades pertinentes en términos de investigación, considero que las metas y objetivos trazados fueron logrados con éxito. No me queda más que felicitarlos e incitarlos a la mejora constante de estas iniciativas”, expresó.



El asesor genético recibiendo certificado de participación en la Jornada Científica de la mano de la máxima autoridad de Fundagenética Dra. Eglys Rivero junto al Dr. Carlos Marrón director de salud del municipio Ambrosio Plaza

Créditos:

Texto: Wildriany Silva

Foto: Yorhandry Benavides

Prensa, Fundagenética

Asesor Genético del estado Lara presentó su trabajo de investigación sobre la “Distrofia Muscular de Duchenne” (DMD)

Jhonny Colmenarez¹

Objetivos

1. Minimizar el deterioro muscular.
2. Valorar el ejercicio físico como parte del plan médico.
3. Mantener la fuerza, prolongar la movilidad y funcionalidad del músculo.

Materiales y métodos

Estudio observacional descriptivo, de tipo reporte de caso con evaluación particular a paciente con diagnóstico confirmado de Distrofia Muscular de Duchenne (enero 2020), clasificado en etapa 2 con maniobra de Gowers positiva, de grupo ambulatorio temprano según fase de evolución de la enfermedad, anamnesis, examen físico, exámenes complementarios y dismorfológico. Se aplicó actividad física temprana con previas orientaciones de especialistas fisiatras, licenciados en actividades físicas, masoterapeutas con ajustes según la particularidad del paciente y en discusión con asesor genético; se elabora el plan de ejercicios que incluyen: Tiempo, distancia, peso, rutina del ejercicio según el caso, en Cabudare Estado Lara entre febrero 2020 y julio 2022.

Tabla 1: Rutina de Entrenamiento para paciente con DMD

N	ACTIVIDAD	TIEMPO	CARACTERÍSTICA
1	Calentamiento/Estiramiento/Flexión/ Extensión	25 min	fijo
2	Ejercicio sin Resistencia	5 min	fijo
3	Ejercicio con Resistencia	5 min	50 mts
4	Natación	30 min	50 mts
		3v/semana	
5	Bicicleta	30 min	2 a 3 km
6	Pesas	15 min	1 a 2 kg
7	Masajes/respiración	25 min	fijo

Fuente:
Asesoramiento
Genético, Cabudare,
Lara.

Resultados

Paciente masculino, de nueve años de edad, nacido por parto eutócico a las 39 semanas de gestación, peso 2800 grs, talla 48 cm, CC 34, sin antecedentes perinatales a señalar, alta médica normal. Acude a consulta con diagnóstico de DMD, previo abordaje en la ciudad de Caracas en el Hospital Ortopédico Infantil por especialista. En el examen físico se evidencia marcha de pato, debilidad en miembros inferiores, aumento de volumen en gemelos, dificultad para subir escalones, no puede saltar, correr, así como levantarse del piso maniobra de Gowers positiva (1). Madre y padre aparentemente sanos, único hijo. Se inicia fisioterapia desde la primera consulta con ejercicios físicos dirigidos de estiramiento, flexión y extensión de miembros, movimientos con resistencia y sin resistencia, bicicleta, piscina, pesas, así como masajes en miembros inferiores, superiores, espalda y ejercicios respiratorios reportando resultados favorables de resistencia y fuerza mantenida de los músculos.

Conclusiones

1. El ejercicio físico oportuno, consecuente y bajo el entendimiento de los padres/tutor(a) es una de las principales necesidades del paciente con DMD para mantener o enlentecer el deterioro de las fibras musculares.
2. La actividad física, brinda beneficios significativos, debido al desarrollo de la fuerza muscular en pacientes con DMD.
3. La fisioterapia prolonga las funciones de los músculos, la capacidad de soportar una actividad mantenida en el tiempo y distancia.

Referencias

(1). Universidad de Valencia. Departamento de Medicina. Consenso para el diagnóstico, tratamiento y seguimiento del paciente con distrofia muscular de Duchenne [Internet]. 2018. Valencia, España. Disponible en <https://www.elsevier.es/es-revista-neurologia-285-avance-resumen-consenso-el-diagnostico-tratamiento-seguimiento-S021348531830015X>

1. Ambulatorio Urbano Tipo III “Don Felipe Ponte H”. cpnaturalcaygenetica@gmail.com

Guarenas – 21 de julio del 2022 – La I Jornada Científica de Genética Médica Comunitaria hizo posible el encuentro de varios asesores genéticos para analizar, discutir y exponer distintos casos que fueron objeto de investigación en sus áreas de servicio.

En este caso, el máster en asesoramiento genético residente del estado Lara, Dr. Jhonny Colmenarez, expuso su trabajo sobre la Distrofia Muscular de Duchenne (DMD), inspirado en la variedad de casos que fueron atendidos en el Ambulatorio Tipo III “Don Felipe Ponte Hernández”, en la ciudad de Cabudare, municipio Palavecino del estado antes mencionado. Describe el caso específico de un paciente de 2 años de edad quien tras la atención impartida por el personal médico asistencial especialista en genética, ha obtenido resultados favorables para su salud.

La Distrofia Muscular de Duchenne es una patología hereditaria caracterizada por la debilidad muscular progresiva, que suele manifestarse en los niños varones con caídas frecuentes, dificultad para levantarse o correr, marcha de pato, gran tamaño de las pantorrillas y trastornos del aprendizaje. Sin intervención alguna, los pacientes pierden la marcha antes de la adolescencia y fallecen generalmente en la segunda década de su vida por complicaciones respiratorias o problemas cardíacos.

“La intención de esta presentación ha sido mostrar como el ejercicio físico oportuno en la Distrofia Muscular de Duchenne, arroja grandes beneficios para prevenir el desmejoramiento muscular. Relata la rutina de entrenamiento propuesta por el ldo. en Educación física y masoterapeuta basada en ejercicios físicos dirigidos de estiramiento, flexión y extensión de miembros, movimientos con resistencia y sin resistencia, bicicleta, piscina, pesas, así como masajes en miembros inferiores, superiores, espalda y ejercicios respiratorios reportando resultados favorables de resistencia y fuerza mantenida de los músculos; actividades que son evaluadas en resistencia, fuerza, tiempo y distancia.

El plan de fisioterapia evidencia que la implementación temprana aporta buenos resultados en la función motora de estos pacientes, de allí la importancia del diagnóstico temprano, rápido y preciso, expresó Colmenarez”.



Dr. Jhonny Colmenarez, recibe Certificado de participación en la I Jornada Científica de Genética Médica Comunitaria por parte de Eglys Rivero, máxima autoridad de Fundagenética.



Dr. Jhonny Colmenarez, Máster en Asesoramiento Genético del estado Lara, en las instalaciones de Fundagenética.



Dr. Jhonny Colmenarez, en el salón protocolar de Fundagenética

Créditos:

Texto: Wildriany Silva

Fotos: Yorhandry Benavides y Wildriany Silva

Prensa, Fundagenética

Asesoramiento genético preconcepcional a propósito de un caso de esquizofrenia

Ruth Acosta Maldonado¹

Objetivos

General

Presentar caso diagnosticado de esquizofrenia en la consulta de riesgo preconcepcional genético.

Específicos

1. Identificar familiares con criterios de riesgos para desarrollar Esquizofrenia.
2. Establecer una estrategia para brindar asesoramiento genético a la pareja y su familia.

Materiales y métodos

Presentación de caso controvertido de Esquizofrenia, desde el estudio observacional y de campo, con la recolección de datos a través de la elaboración de la historia de evaluación del riesgo preconcepcional, la confección del árbol genealógico, el seguimiento y consulta familiar a través de asesoramiento genético. Además se realiza una revisión bibliográfica sobre la enfermedad en cuanto a la evolución histórica, criterios diagnósticos, comunicación de las bases multifactoriales, estimación del riesgo, tratamiento farmacológico, psicoterapia y apoyo comunitario a los pacientes con esta patología y a sus familiares, para fortalecer estrategias de detección temprana y mejorar la calidad de vida de los pacientes y sus familiares, apoyándose en la labor del Asesoramiento Genético.

Resultados

Riesgo moderado, hasta 15% de probabilidades de padecer de Esquizofrenia, según revisión bibliográfica, al ser una enfermedad multifactorial y encontrar predisposición genética en los antecedentes familiares, existir una convivencia familiar de dinámica de estrés y debido a los casos crónicos por trastornos mentales intrafamiliares.

Se brinda asesoramiento sobre las opciones de concepción y prevención de enfermedades genéticas y defectos congénitos y la necesidad de un seguimiento obstétrico adecuado, evitar situaciones de estrés, evaluación y seguimiento multidisciplinario en caso de gestación para incidir directamente sobre la calidad de vida, materno infantil. Material de apoyo para los consultantes, hoja informativa elaborada por el asesor genético (1-2.)

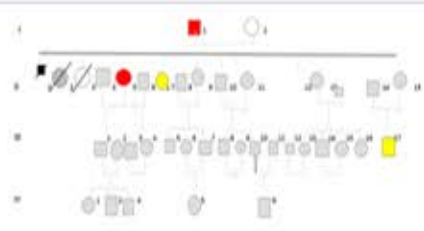


Fig. 1. Árbol Genealógico

Conclusiones

1. En la Esquizofrenia se cumple un rasgo multifactorial en el árbol genealógico de la consultante en sus diferentes generaciones.
2. El asesoramiento genético con la pareja y su familia permitió estimar el riesgo e identificar personas en riesgo para contribuir al diagnóstico temprano.
3. Es muy importante la estrategia de asesoramiento genético dirigida a la pareja y a sus familiares acerca de prevenir factores de riesgo que puedan desencadenar la esquizofrenia a través de la creación de estrategias pedagógicas e higiene mental de forma individualizada, haciendo énfasis en la esfera psicológica del individuo, en cualquiera de las etapas del ciclo vital.

Referencias

1. Schizophrenia Working Group of the Psychiatric Genomics Consortium. Biological insights from 108 schizophrenia-associated genetic loci. Nature 511[Internet]. 2014 [citado 20 Abr 2022]; 421-427. Disponible en: <https://doi.org/10.1038/nature13595>
2. Cardet Escalona M, Álvarez Estrabao OA, Reyes Vega JF. Factores de riesgo genéticos y no genéticos asociados con la esquizofrenia. CCM [Internet]. 2013 Jun [citado 8 Jul 2022]; 17(2): 130-138. Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1560-43812013000200003&lng=es

1. Fundación Centro Nacional de Genética "Dr. José Gregorio Hernández". Asesora Genética del estado Mérida, ladyruth811@gmail.com

En el contexto del 2do Aniversario de la Fundación Centro Nacional de Genética Médica “Dr. José Gregorio Hernández” (Fundagenética), la Dra. Ruth Acosta Maldonado, máster en asesoramiento genético del estado Mérida, se alojó en las instalaciones de Fundagenética, donde participó en la I Jornada Científica de Genética Médica Comunitaria, que tuvo lugar el pasado sábado 16 de julio. La experta mostró su poster científico, basado en el Asesoramiento genético preconcepcional a propósito de un caso de esquizofrenia.

Acosta puntualizó “este caso se debe, a una pareja que asistió a consulta, ya que querían conocer cuál es la probabilidad de que su primer hijo o hija vaya a desencadenar una condición. En este sentido, cuando se realiza la historia y se elabora el árbol genealógico, se pudo observar que es una familia de 41 personas, donde hay 4 casos de enfermedades. En esta ocasión, Esquizofrenia II y por el examen clínico, se diagnostica dicho padecimiento”.

Así mismo, la especialista detalló “nos hace mucha falta que se active el laboratorio de citogenética, para corroborar los diagnósticos obtenidos a través de las diversas valoraciones realizadas en las consultas.

Para concluir, las expectativas son muchas “debido a que, fueron compartidos múltiples casos donde se obtienen datos importantes para ser replicados en otros estados. Además, otros colegas compartieron temas de suma relevancia. Para nadie, es un secreto que la “Red de Genética Comunitaria” es un tema poco conocido. Esto es un trabajo arduo, muy hermoso liderado por la máxima autoridad de la institución, la Dra. Eglys Rivero, junto al equipo de asesores que se encuentran desplegados en todo el territorio nacional”.



Dra. Ruth Acosta, Asesora Genética del estado Mérida lista para dar a conocer el caso clínico objeto de su investigación.



La Dra. Ruth Acosta Maldonado, durante la entrevista para conocer sus impresiones en las instalaciones del salón protocolar de Fundagenética.

Créditos:

Texto: Brigid Moronta
Fotos: Wildriany Silva
Prensa, Fundagenética

Determinación de alteraciones cromosómicas en sangre periférica tema expuesto en la I Jornada Científica

Beatriz Tapias Salas y José Silvera¹

OBJETIVOS

Las alteraciones cromosómicas pueden ocurrir cuando se altera el número de cromosomas o la estructura y morfología de estos, sin llegar a producir variaciones en su número. En el caso de alteraciones estructurales, se producen por una fragmentación en la estructura de un cromosoma y generalmente, la posterior reconstitución de la molécula en una disposición diferente (1-2).

Objetivo General

Determinar las alteraciones cromosómicas diagnosticadas en sangre periférica reflejadas en la base de datos del laboratorio de Citogenética de la Fundación Centro Nacional de Genética en el periodo 2009-2019.

Objetivos Específicos

1. Identificar las diferentes alteraciones cromosómicas diagnosticadas en sangre periférica en el Laboratorio de Citogenética de la Fundación Centro Nacional de Genética.
2. Clasificar la prevalencia de las alteraciones cromosómicas diagnosticadas en sangre periférica.
3. Conocer la prevalencia de género en las alteraciones cromosómicas diagnosticadas en sangre periférica.
4. Determinar el estado de Venezuela con mayor frecuencia en las alteraciones cromosómicas diagnosticadas en sangre periférica.

MATERIALES Y MÉTODOS

Estudio retrospectivo descriptivo, exploratorio y transversal sobre el diagnóstico de alteraciones cromosómicas en el Laboratorio de Citogenética de Fundagenética desarrollado en 2 fases:

1. Revisión analítica de la base de datos del Laboratorio de Citogenética, desde el periodo 2009-2019, por las diferentes alteraciones cromosómicas analizadas en el laboratorio.
2. Elaboración de instrumento de recolección y clasificación de información de la base de datos, de acuerdo a las siguientes variables: alteraciones cromosómicas, clasificación de la prevalencia por sexo, cantidad de estudios realizados durante el periodo. Los datos fueron analizados con estadística descriptiva cuando fue aplicable.

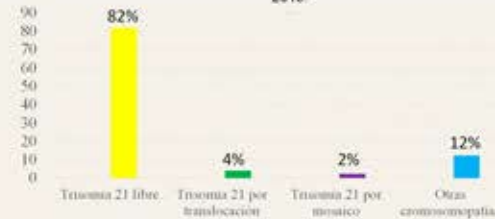
RESULTADOS

Se pueden distinguir 3 variables de Síndrome Down, las cuales son: trisomía 21 regular o libre, translocación Robertsoniana y Síndrome Down en mosaico. El estudio revela que de los 1746 casos con alteraciones cromosómicas en su mayoría presentaron Síndrome de Down en sus diferentes variantes: trisomía 21 libre o regular 1432 casos (82%), translocación Robertsoniana 63 casos (4%), Síndrome Down en mosaico 40 casos (2 %), seguidas de otras cromosomopatías 211 casos (12 %). Figura 1.

Del total (1746) de alteraciones cromosómicas diagnosticadas en la República Bolivariana de Venezuela, el estado Miranda reporta el mayor número de casos (310). Esta prevalencia es producto de la ubicación geográfica de la Fundación Centro Nacional de Genética "Dr. José Gregorio Hernández, lo que facilita el transporte, la recolección o toma de muestras a diferencias de otras entidades. Figura 2.

No hay diferencia notoria en la prevalencia por género, 875 casos (50,1%) corresponden a hombres y 871 casos (49,89%) a mujeres. Figura 3.

Figura 1. Porcentaje de casos según el Tipo de alteración cromosómica. Periodo 2009 - 2019.



Fuente: Laboratorio de Citogenética: Fundagenética.

Figura 2. Frecuencia de casos con alteraciones cromosómicas, según ubicación geográfica. Periodo 2009 - 2019.



Fuente: Laboratorio de Citogenética: Fundagenética.

Figura 3. Prevalencia por sexo en las alteraciones cromosómicas. Periodo 2009- 2019



Fuente: Laboratorio de Citogenética: Fundagenética.

CONCLUSIONES

1. De las alteraciones cromosómicas numéricas las aneuploidias fueron las de mayor frecuencia.
2. De las aneuploidias la de mayor frecuencia resultó ser la trisomía 21 en su forma libre.
3. Respecto a la prevalencia de género en las alteraciones cromosómicas diagnosticadas en sangre periférica, la mayor recurrencia fueron en hombres.
4. El grupo etario de 0-5 años fue el de mayor frecuencia en las alteraciones cromosómicas diagnosticadas en sangre periférica.
5. El Estado Miranda fue el de mayor frecuencia en las alteraciones cromosómicas diagnosticadas en sangre periférica.
6. Es importante realizar estudios cromosómicos de alta resolución, que permitan dar respuestas a casos que tienen una clínica afectada y no se logra su diagnóstico definitivo por cariotipos convencionales, debido a que presentan deleciones o duplicaciones submicroscópicas en el sitio de ruptura o a cambios funcionales en los genes cerca del punto de ruptura.

REFERENCIAS

1. Rodríguez A. Estudio citogenético de dos poblaciones porcinas. efecto de las alteraciones cromosómicas sobre los parámetros reproductivos. 2009. Tesis de grado. Universidad Complutense de Madrid.
2. Blanco Pérez I, Mijangos Torres MC, Miñero Pérez S & Socarras Gómez A. Alteraciones cromosómicas diagnosticadas en sangre periférica. Rev. Ciencias Médicas. 2013 Dic; 17(6): 130-139.

1. Fundación Centro Nacional de Genética "Dr. José Gregorio Hernández". darianabeatriz@hotmail.com

Guarenas-21 de Julio de 2022 - En el escenario del 2do Aniversario de la Fundación Centro Nacional de Genética Médica "Dr. José Gregorio Hernández" (Fundagenética), la Lcda. Beatriz Tapias, directora de medios diagnósticos de la institución, participó en la I Jornada Científica de Genética Médica Comunitaria 2022, que tuvo lugar el pasado sábado 16 de julio, evento en el que presentó su poster científico "Determinación de alteraciones cromosómicas en sangre periférica reflejadas en la base de datos del laboratorio de citogenética".

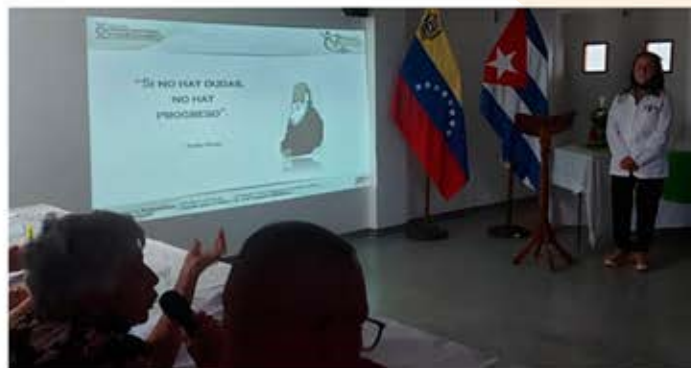
Dicho trabajo fue realizado en coautoría con José Silvera, con la información registrada en la base de datos del Laboratorio Citogenético. Leiva expresa que es una información muy valiosa, que abarca 10 años y que puede servir para sustentar varias investigaciones y lamenta que el Laboratorio no se encuentre en funcionamiento en los actuales momentos.

"Es un reto siendo especialista en el tema de bioquímica, construir y analizar indicadores. Fue muy satisfactorio y valioso haber realizado este estudio. Destacó, entre sus resultados, que cuando hay un cambio en el número de cromosomas, hay muchas enfermedades o defectos congénitos en las que el individuo presenta una clínica como es el caso del síndrome Down"

La intención de todas estas acciones, es asegurar la ejecución de políticas gubernamentales direccionadas el presidente Nicolás Maduro Moros y puestas en marcha por a la ministra del Poder Popular para la Salud, abogada Magaly Gutiérrez Viña, a fin de reforzar el Sistema Público Nacional de Salud que conlleva a un mejor servicio a la colectividad venezolana.



Dr. Carlos Marrón director de Salud del municipio Plaza; haciendo entrega de reconocimiento a Beatriz Tapias, junto a la presidenta de la institución Dra. Eglys Rivero.



Lcda. Beatriz Tapias, directora de medios diagnósticos de la institución, junto al jurado calificador



Lcda. Beatriz Tapias, en el momento de su disertación ante el Jurado Calificador y demás participantes de la I Jornada Científica.

Insertar al campo laboral a personas con Síndrome Down fue tema en la I Jornada Científica de Fundagenética

Esther Burguillo, Aileen Cordero y Brigid Moronta¹

Objetivos

General:

Establecer estrategias que permitan insertar al campo laboral a las personas con Síndrome Down, en Fundagenética.

Específicos:

Concienciar a los trabajadores de Fundagenética para lograr la aceptación de las personas con Síndrome Down en el campo laboral.

Determinar si existen diferencias o limitaciones en el proceso de reclutamiento y selección del personal con Síndrome Down.

Desarrollar estrategias educativas para la orientación de las personas con Síndrome Down en Fundagenética.

Materiales y métodos

Estudio descriptivo, con un diseño de investigación de campo, en el que se empleó una muestra de 15 sujetos a quienes se les aplicó un instrumento encuesta y en otros casos, se apoyó en la entrevista para la recolección de datos.

Gráfica N° 1

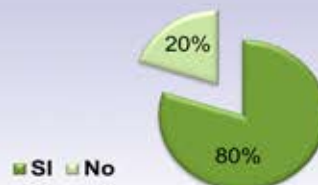
¿Crees que sea posible la aceptación en el campo laboral a una persona con Síndrome Down?



Fuente: Datos de la investigación, 2022.

Gráfica N° 2

¿Puedes relacionarte a diario con un compañero que padece Síndrome Down?



Gráfica N° 3

¿Fundagenética cuenta con estrategias formativa para el ingreso de una persona que padece Síndrome Down?



Resultados

La investigación arroja la necesidad de abordar a los trabajadores de la institución para facilitar información respecto a la condición de Síndrome Down, así como para la formación que oriente el proceso de inclusión laboral. En relación con la dinámica de reclutamiento y selección, el personal de Gestión del Talento Humano se ajusta al marco legal que ampara a las personas con discapacidad y no reporta impedimento ni situación que limite su ingreso como empleado, para la ejecución de funciones en cargos ajustados a su perfil de competencias. De igual manera, es necesario planificar planes para su capacitación laboral e inclusión social (1-2).

Conclusiones

1. Mediante un plan de información acerca del Síndrome Down, su condición y potencial, la necesidad de apoyo para su inclusión sociolaboral y los derechos que las leyes venezolanas les otorgan, es posible su ingreso y adaptación laboral así como las relaciones personales con trabajadores de la Fundación y sus visitantes.
2. La Fundación no establece diferencias, discriminación, ni procesos extras para el reclutamiento, selección y posible ingreso laboral de personas con Síndrome Down.
3. A través de charlas y/o conversatorios, material divulgativo se puede concienciar a los trabajadores acerca de la condición síndrome Down para su ingreso a la Fundación.

Referencias

1. Celis, M. y Chacón, D. (2013). *Inserción laboral de personas con discapacidad intelectual a través de programas de empleo con apoyo*. [Tesis de grado inédita] Universidad Católica Andrés Bello.
2. Busto A., Díaz C., Venegas A. (2014). *Proyecto de desarrollo para contribuir a la inserción laboral de jóvenes con Síndrome Down en la empresa Proseguro* [Tesis Inédita]. Universidad Ucinf de Chile.

1. Fundación Centro Nacional de Genética Médica "Dr. José Gregorio Hernández",

Guarenas 20 de julio. “Establecer estrategias que permitan insertar en el campo laboral a las personas con Síndrome Down en la Fundación Centro Nacional de Genética Médica Dr. José Gregorio Hernández” fue tema en la I Jornada Científica de Genética Médica Comunitaria, Venezuela 2022, que se llevó cabo en las instalaciones de la institución, en la que se contó con un jurado calificador de alto nivel científico en el área. En esta oportunidad la Dra. Eglys Rivero máxima autoridad de Fundagenética, estuvo acompañada de la viceministra de Poder Popular para la Salud Dra. Yuliana Ramos y demás autoridades regionales de salud.

La expositora, Lcda. Esther Burguillo, trabajadora social de la dirección de atención al ciudadano, disertó este importante tema, cuyo objetivo es establecer estrategias que permitan insertar al campo laboral a las personas con Síndrome Down, en este caso en Fundagenética. La expositora expresó que está demostrado el potencial que tienen estas personas para desarrollarse en el campo laboral, es por ello la necesidad de inclusión socio laboral y garantizar los derechos que las leyes venezolanas les otorgan.

Fundagenética no establece diferencias, discriminación, ni procesos extras para el reclutamiento, selección y posible ingreso laboral de personas con Síndrome Down. Regularmente, por medio de material informativo y charlas, se concientiza a los trabajadores acerca de la condición y el ingreso de personas a la Fundación.

En este sentido, Burguillos detalló “nos llamó la atención este tema, ya que Fundagenética no cuenta con un personal que presente esta condición, y estas personas tienen potencial para ejercer y desarrollarse en un empleo”.

Cabe destacar, que para el diseño y desarrollo del trabajo de investigación, se conformó un equipo profesional integrado por Esther Burguillo, Brigid Moronta y Ailen Cordero, quienes a través de un diagnóstico de necesidades realizaron el estudio. El fin de todas estas acciones, es garantizar las políticas públicas en materia de salud e inclusión laboral que lidera nuestro presidente Nicolás Maduro y orientado desde el Ministerio del Poder Popular para la Salud, por parte de la ministra Magaly Gutiérrez Viña para fortalecer el Sistema Público Nacional de Salud y prestar un mejor servicio a la población venezolana.



Lcda. Esther Burguillo, trabajadora social de Fundagenética, al momento de su presentación.



Dr. Carlos Marrón, director de salud del municipio Ambrosio Plaza, Dra. Eglys Rivero presidenta de Fundagenética y la Lcda. Esther Burguillo, recibiendo su merecido reconocimiento.

Créditos

Texto: Evis Martínez

Fotos: Yorhandry Benavides

Prensa, Fundagenética

En la I Jornada Científica Médica Comunitaria se defendió diseño de guía para el control de ingreso en Fundagenética

Leonor Casanova, Wildriany Silva, Kerling Torrealba¹

Objetivos

General:

Diseñar una Guía inductiva para el control de ingreso a la Fundación Centro Nacional de Genética Médica "Dr. José Gregorio Hernández", dirigida al Personal de Seguridad.

Específicos:

1. Identificar la existencia de formatos para el control de ingreso de las visitas a la Fundación Centro Nacional de Genética Médica "Dr. José Gregorio Hernández"
2. Identificar los métodos empleados para el control de ingreso de visitantes de la Fundación Centro Nacional de Genética Médica "Dr. José Gregorio Hernández"
3. Presentar una propuesta de Guía Inductiva dirigida al personal de seguridad, para control de ingreso a las instalaciones de la Fundación Centro Nacional de Genética Médica "Dr. José Gregorio Hernández"

Materiales y métodos

Para la siguiente propuesta se seleccionó la población total del personal de seguridad que es de 14 sujetos y una muestra de 8 sujetos. Después del proceso de observación y recolección de datos de acuerdo con los ingresos de pacientes y de visitantes a otras dependencias, se procede a establecer contacto con el personal de seguridad donde se le propone realizarle una entrevista semiestructurada la cual aporte importantes elementos para la elaboración de la guía. Las técnicas e instrumentos utilizados fueron la Matriz DOFA y la Entrevista semiestructurada.

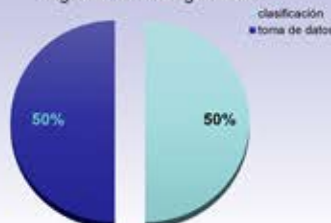
Gráfica N° 1

¿Cuenta usted con un formato que le permita realizar control de ingreso a Fundagenética?



Gráfica N° 2

¿Cuáles son los métodos de control de ingreso a Fundagenética?



Gráfica N° 3

¿Estaría dispuesto aplicar un instrumento de control de ingreso a Fundagenética?



Fuente: Datos de la investigación

Resultados

Una vez tabulados los resultados, se pudo apreciar que del 100% (14 sujetos) sólo el 62%, equivalente a 8 sujetos, integrantes del equipo de Seguridad cuenta con un Formato de Control de Ingreso a Fundagenética. Por su parte, el 50% de los entrevistados en relación a "métodos para el Control de Ingreso a Fundagenética" indicó registro solo de la clasificación, mientras el otro 50% se limita a la toma de datos. En relación a la disposición a aplicar un instrumento de control de ingreso a Fundagenética, el 100% (14 sujetos) respondió de forma afirmativa que estarían dispuestos a aplicar un instrumento o guía que les permita controlar el ingreso de personas a la Fundación Centro Nacional de Genética Médica "Dr. José Gregorio Hernández".

Conclusiones

1. Es evidente la necesidad de aplicar un formato más completo y preciso y de una guía de control de ingreso a Fundagenética con la finalidad de simplificar el registro, acceso y seguridad de los pacientes y otros visitantes.
2. Los métodos empleados para el control de ingreso de visitantes a la Fundación Centro Nacional de Genética Médica "Dr. José Gregorio Hernández" no han resultado eficaces.
3. Una Guía Inductiva dirigida al personal de seguridad para mejorar la calidad en la praxis, para el control de ingreso a las instalaciones de la Fundación Centro Nacional de Genética Médica "Dr. José Gregorio Hernández", es de necesaria y pertinente elaboración ya que orienta el desempeño en la labor, aporta indicadores de calidad, facilita los procesos de evaluación del desempeño y aporta datos necesarios para la fundación en términos de estadística y valoración de la calidad de los servicios que ofrece.
4. Debe colocarse en sitios visibles las Normas del Visitante y las instrucciones para el ingreso a la institución, con énfasis en las medidas Preventivas de Seguridad contra el Covid 19.
5. Es necesario considerar en el formato de control el acceso de vehículos a la Fundación, ya que algunos trabajadores y otros visitantes ingresan por el área de estacionamiento siendo de suma importancia el registro al momento de ingreso y de salida vehicular a la Fundación, tanto de visitantes como de trabajadores.
6. Surge la necesidad de capacitar de manera periódica al personal de seguridad, y de dar inducción respecto a la aplicación de la Guía de Ingreso a Fundagenética.

¹ Fundación Centro Nacional de Genética médica "Dr. José Gregorio Hernández"

Guarenas 20 de julio. Lcda. Kerling Torrealba, trabajadora social de la dirección de atención al ciudadano, defendió su póster científico que tiene por título “diseño de Guía para el Control de Ingreso a las instalaciones de la Fundación Centro Nacional de Genética Médica “Dr. José Gregorio Hernández”, el pasado 16 de julio, en el marco del 2do Aniversario de Fundagenética, actividad donde la Dra. Eglys Rivero máxima autoridad de la institución recibió a la viceministra de Salud Integral, Yuliana Ramos, autoridades regionales e invitados especiales.

Torrealba indicó que el tema surgió de un debate entre la señora Leonor Casanova y Wildriany Silva, coautoras de la investigación, al momento de organizar los grupos en el taller de metodología de la investigación, donde se identificaron algunos temas para mejorar el desempeño de institución y nos decidimos por esta propuesta, que es un proyecto factible, donde se recopilamos algunos datos a partir de un instrumento. La guía aún no ha sido aplicada, solo es una propuesta que necesita ser aprobada.

Acotó, “esta guía va a instruir al personal de seguridad, en cómo debe usar las diferentes herramientas para controlar el ingreso de pacientes, registro de visitas y para el control de las personas que están a cargo de trasladar las pruebas PCR de cualquier región del país. Toma en cuenta las necesidades de la Fundación y puede servir de referencia para otras instituciones. Estas acciones conllevan a brindar un mejor servicio a la población venezolana, totalmente gratuito y de calidad para impulsar el Sistema Público Nacional de Salud, y a su vez cumplir con las directrices emanadas del ejecutivo nacional.



Lcda. Kerling Torrealba trabajadora social, recibiendo su reconocimiento de parte de la Dra. Eglys Rivero máxima autoridad de Fundagenética, conjunto al Dr. Carlos Marrón director de salud del municipio Ambrosio Plaza.



Lcda. Kerling Torrealba, trabajadora social de la institución presentando su trabajo científico en las instalaciones del auditorio de Fundagenética.

Evaluación clínica de los defectos congénitos y factores relacionados con su causalidad fue mostrada en la I Jornada Científica

Maria Dolores Noa Machado¹
Zoila Leyva López¹

OBJETIVOS

General:

Evaluación clínica de los defectos congénitos y factores relacionados con su causalidad en la Fundación Centro Nacional de Genética Médica "Dr. José Gregorio Hernández durante el periodo enero – junio 2022.

Específicos:

1. Identificar factores causales genéticos y ambientales de defectos congénitos.
2. Evaluar los resultados de estudios ecográficos realizados en consulta prenatal en Fundagenética.
3. Analizar diagnósticos de Genética clínica y de la valoración de lactantes menores de tres meses.

MATERIALES Y MÉTODOS

Resumen descriptivo, observacional de los casos, hallazgos clínicos, relación con agentes causales y la valoración de riesgo genético, estudios de ecografías, valoración en lactantes menores de 3 meses y hallazgos de signos dismórficos que permiten hacer análisis del trabajo realizado en Fundagenética, durante el primer semestre del 2022 (1-2).

Variables: Consultas, Asesoramiento Genético en prenatal y postnatal, Consultas de Genética Clínica, Clasificación del Riesgo Genético, Consultas de Ultrasonido Genético por trimestres de gestación, Marcadores positivos en el I, II y trimestre de gestación, Defectos Congénitos diagnosticado por ultrasonido genético en el I, II y III trimestre.

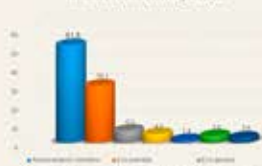
RESULTADOS

Tabla 1. Consultas realizadas en la Fundación Centro Nacional de Genética Médica "Dr. José Gregorio Hernández". Período enero - junio 2012

Asesoramiento Genético	2041
Ecografía Prenatal	1883
Ecografía General	200
Genética Clínica	249
Valoración Prenatal al nacer de 5 meses	74
Terapia del Lenguaje	189
Audiometría	543
Total	6026

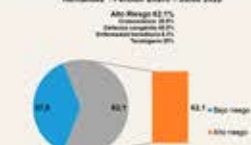
Fuente: Hoja de Carga Fundición Centro Nacional de Geriatria Médica "Dr. José Gregorio Hernández" Paraguarí, junio 2022

Gráfica 1. Distribución porcentual de consultas según especialidad.
Fundación Centro Nacional de Genética Médica "Dr. José Gregorio Hernández". Período enero - junio 2012.



Fonte: Inquérito de Etnos e Etnicidade, Centro Nacional de Desenvolvimento da Juventude (CNDJ), 2004 (Dados)

Gráfica 2: Distribución porcentual del Riesgo Prevalente
Fundación Centro Nacional de Genética Médica "Dr. J.
Hernández", Período Enero - Junio 2022



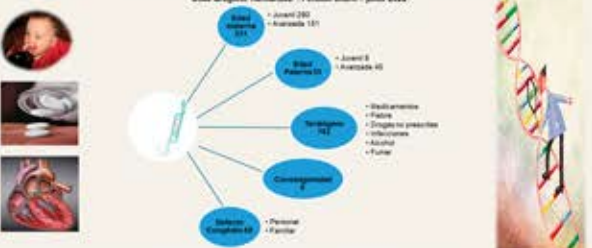
Fuente: Hojas de Carga Fundación Centro Nacional de Desarrollo Marítimo "Dr. José Gregorio Hernández". Petróleo negro - junio 2002.

Tabla 2. Captación del Riesgo Prevalente de Gripe por Fundación Centro Nacional de Ginecología Médica "Dr. José Gregorio Hernández", Paciente Embar - Junio

2002	
Vertriebskosten	290
Zufuhrkosten	739
Gewinnkosten	139
Total	1168
Brutto-Gewinn-Marge	645
Brutto-Gewinn-Marge	739
Chassisvergütung	152
Gehaltsvergütung	335
Entwicklungsentschädigung	61
Technologiekosten	161

Fuente: Injef de Ciego Piedra Centro Nacional de Género Salud "Dr. José Gregorio Hernández" Periodicidad: junio 2022

Gráfica 3: Factores de Riesgo según la edad en la Consulta de Captación Prenatal Genética. Fundación Centro Nacional de Genética Médica "Dr. José Gregorio Hernández". Período enero - junio 2022



Fuente: Historias Clínicas. Fundación Centro Nacional de Genética Médica "Dr. José Gregorio Hernández". Período enero-junio 2022.

Tabla 3. Biografía personal puntaje de signos indirectos por defectos complejos. Fundación Párrido enero – junio 2022

Per trimestre	14
Per bimestre	40
Per trimestre	79
Totale	134

Fuente: Hojas de Carga Fundador Centro Nacional de Genética.

Gráfica 4. Mercaderes y/o Defectores Congestivos en Ecografía Prenatal
Fundación Centro Nacional de Genética Médica "Dr. José Gregorio
Hernández". Período enero- junio 2022

[illegible]

Fuente: Ministerio Público, Apéndice. Datos Recaudados de Dirección Judicial "Dr. José Gregorio Hernández".

Tabla 3. Evaluación de Casos en Genética Clínica. Fundación Centro Nacional de Genética Médica "Dr. Gregorio Hernández". Período enero - junio 2023

Con diagnóstico definido de causa	21
Monogélica	19
Cromosómica	13
Multifactorial	17
Presumida o define diagnóstico	48
No Genética	37
Total de casos estudiados	69

Fuente: Consultado mediante consulta de gestión clínica. Fuente: Centro Nacional de Gestión Médica Dr. José Gregorio Hernández. Paraguarí – Jun 2022.

Talla: 5. Evaluación Positiva al Lactante Menor de 5 Meses.
Fundación Centro Nacional de Genética Médica "Dr. José
Gregorio Hernández". Período enero - junio 2022

TOTAL DE CASOS EVOLUCIONADOS	78
CASOS TÍPICOS	7
Síndrome Oslen Green	3
Pneum. Dematioides estadio	4
Pneum. Mycetizoides estadio Comagata	1
Síndrome Clonidico	13
Tipo Vero Stabiler	2
Hoyota Presputor	2
Mortale Supermunitaria	2
Mortale	1
Gripes Clonidico	1
Hoyota Sacro Profundo	3
Fronces	3
Parasitaria e infecciones digestivas	9
Sífilis Comagata	1

Source: *Journal of Macroeconomics* 25 (2003) 299–312, p. 309.

CONCLUSIONES

1. La evaluación según la metodología para la clasificación de todos los factores de riesgos, antecedentes personales, familiares y examen físico detallado permite sospechar el alto riesgo de anomalía en la etapa prenatal y/o postnatal.
2. El diagnóstico ecográfico precoz de los defectos congénitos mejora la asesoría genética y aminora el impacto de esto sobre la salud y bienestar de los individuos.
3. La valoración clínica postnatal adecuada permite sospechar la presencia de enfermedad genética y/o defectos congénitos, la cual debe ser confirmada con los medios diagnósticos necesarios.
4. La labor de la Fundación en la atención prenatal genética así como su seguimiento postnatal y evaluación Clínica, garantiza el diagnóstico manejo y prevención de las enfermedades genéticas y los defectos congénitos.

REFERENCIAS

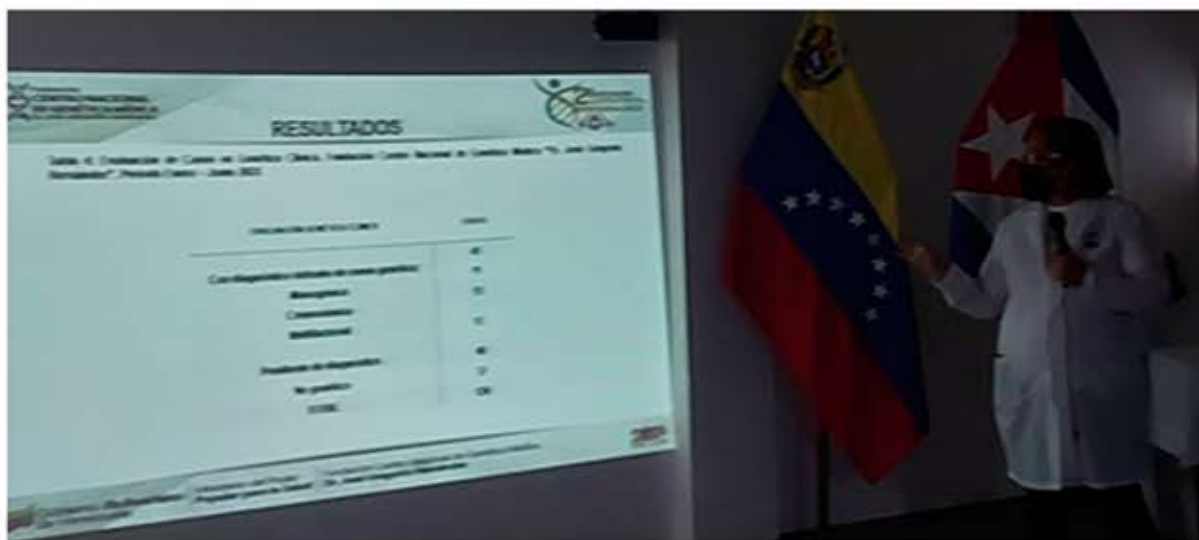
1. Mora-Añez AP, Farfán D, Rodríguez O, Quipe E, Chaves JA, de Ziegheim EK et al. Anomalías cromosómicas en abortos espontáneos. *Rev. peru. ginecol. obstet.* [Internet]. 2016; 62(2): 141-151. Disponible en: <http://www.rpgob.gub.ve/index.php/revista/article/view/204/204>

Guarenas 20 de julio. Análisis de los defectos congénitos y causalidad en la Fundación Centro Nacional de Genética Médica “Dr. José Gregorio Hernández en el período enero - junio, 2022”, de las autoras María Dolores Noa Machado y Zoila Leiva López, fue otro de los trabajos presentados en la I Jornada Científica de Genética Médica Comunitaria en Venezuela.

La ponente Dra. Zoila Leyva, asesora genético, de la Misión Médica Cubana, explicó los factores de riesgo, tomando en cuenta la edad de las pacientes, en la consulta de captación prenatal en el área de genética. Resalta, además la labor informativa para instruir a las gestantes acerca de los defectos de origen congénito o genético y la importancia del diagnóstico ecográfico precoz de malformaciones para disminuir el impacto de éstos sobre la salud y el bienestar de los individuos. “Es una forma de dar a conocer la labor que se realiza en La Fundación, todo esto, en aras de que exista un mayor conocimiento sobre el tema y así se incrementen estrategias de diagnóstico precoz. Finalmente, afirma que la jornada tuvo buenos resultados, se le sacó provecho al tema científico”.



Dr. Carlos Marrón director de salud del municipio Ambrosio Plaza haciendo entrega de reconocimiento a la Dra. Zoila Leyva, Máster en Asesoramiento Genético, Misión Médica Cubana, junto a la Dra. Eglys Rivero presidenta Fundagenética.



Ponente Dra. Zoila Leyva, en plena disertación de su trabajo científico.



Obj

General
 Presentar dos casos diagnosti
 anterior en la consulta del con
Específicos

Objetivos

Materiales y métodos

Resultados

Conclusiones

Referencias

La Dra. Nora Hornedo Argote, MGI, asesor genético de la Misión Médico Cubana, argumentó su póster científico, realizado con la colaboración de Jorge Martínez Vázquez, “Diagnóstico y asesoramiento genético prenatal a dos casos con defectos congénitos de pared abdominal anterior”, con la y cuyo coautor . La audiencia estuvo conformada por la dra. Rivero presidenta de Fundagenética, la ciudadana viceministra de salud integral Dra. Yuliana Ramos, autoridades del sector salud de esta jurisdicción, estudiantes y autoridades de la UCS “Hugo Chávez Frías”.

Hornedo, expresa que la elección del tema se debe a que es uno de los defectos más frecuentes que se observan a diario en la Fundación, por esta razón, tuve interés en presentar estos dos casos de gestantes, a las que se les realizó el diagnóstico y valoración durante la Consulta Genética.

Al preguntarle sobre sus impresiones acerca del evento, indicó “estoy muy satisfecha con la jornada, ya que nos ayuda a crecer profesionalmente y permite fortalecer el ámbito de docencia e investigación. “Es necesario y relevante realizar estos encuentros de manera frecuente para generar y divulgar el conocimiento científico en genética médica y fomentar la cultura genética en la población asistida.

Este encuentro de saberes se realiza con el propósito de hacer énfasis y proporcionar los conocimientos necesarios que permitan brindar una mejor calidad de vida a los venezolanos, cumpliendo lineamientos del presidente de la República Bolivariana de Venezuela Nicolás Maduro Moros, en pro de garantizar el buen vivir de los venezolanos, conjuntamente a la ministra del poder popular para la salud abogada Magaly Gutiérrez Viña, quien ejecuta el Plan de Salud 2022.



Dra. Nora Hornedo, asesor genético, Médica General Integral de la Misión Médico Cubana, exponiendo su trabajo científico en las instalaciones del auditorio de Fundagenética.



Dra. Nora Hornedo, asesor genético, Médica General Integral de la Misión Médico Cubana, exponiendo su trabajo científico en las instalaciones del auditorio de Fundagenética.

Osteodistrofia Hereditaria de Albright, otro de los temas disertados en la I Jornada Científica de Genética Médica Comunitaria

Yolanda López Álvarez¹

Objetivos

General

Presentar el diagnóstico clínico y asesoramiento genético a una familia con Osteodistrofia Hereditaria de Albright.

Específicos

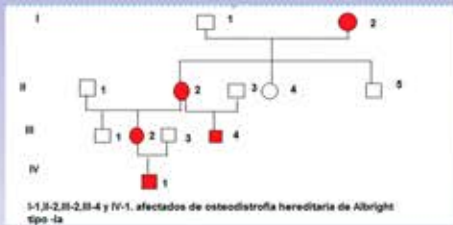
1. Delinear las principales manifestaciones clínicas de la enfermedad.
2. Orientar el seguimiento interdisciplinario y los medios diagnósticos necesarios para confirmar Osteodistrofia en la familia.

Materiales y métodos

Estudio clínico descriptivo de 3 pacientes de una misma familia que asistieron a la consulta de genética clínica de la Fundación Centro Nacional de Genética Médica, Guarenas, Miranda.

Los 3 casos constituyeron la muestra estudiada del universo familiar se realizó historia clínica detallada, incluyendo historia de la enfermedad, interrogatorio, examen físico, revisión de estudios previos, confección de árbol genealógico. Al observar un patrón dismórfico malformativo correspondiente a una Osteodistrofia Hereditaria de Albright, se brinda asesoramiento genético e indican estudios complementarios e interconsultas con especialidades.

Resultados



Paciente 1

Paciente 2

Paciente 3

La Osteodistrofia Hereditaria de Albright (OHA) que se caracteriza por defectos esqueléticos y del desarrollo, que incluyen estatura baja, cara redondeada, cuartos metacarpianos cortos y otros huesos de las manos y los pies, obesidad, hipoplasia dental, calcificaciones u osificaciones de tejidos blandos. Sin embargo, algunos casos pueden presentar características fenotípicas poco usuales como cataratas, y convulsiones (1-4). Se delinearon clínicamente tres pacientes de una misma familia.

Paciente 1: femenina de 33 años, baja talla, con múltiples nódulos subcutáneos duros, cataratas operadas, braquidactilia, epilepsia, retraso mental ligero.

Paciente 2: hermano del caso 1, con baja talla, hipoparatiroidismo, nódulos subcutáneos endurecidos, braquidactilia, epilepsia, retraso mental moderado.

Paciente 3: hijo del caso 1 nacido con placa endurecida subcutánea en flanco derecho, braquidactilia ligera, hiperkinético, trastornos del lenguaje. Biopsia de piel del caso 2: fibrodisplasia osificante progresiva diagnóstico diferencial con osteomalacia congénita tipo placa, osteoma y **osteodistrofia hereditaria**. Tomando en cuenta las manifestaciones clínicas, los resultados de la biopsia, y la agregación familiar concluimos el diagnóstico de **Osteodistrofia hereditaria de Albright tipo Ia**.

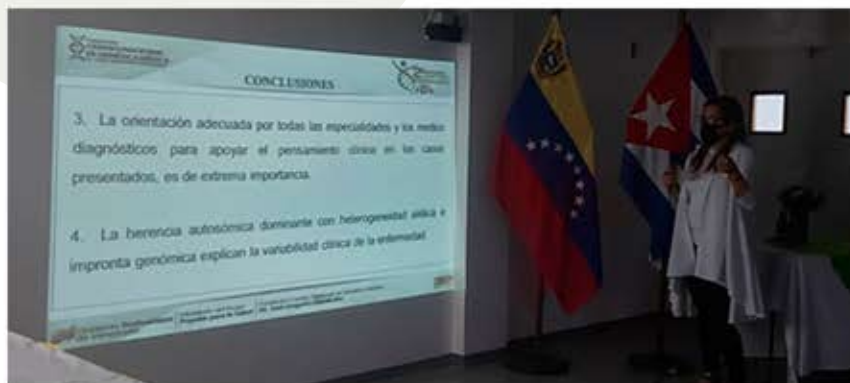
Conclusiones

1. El Osteodistrofia Hereditaria de Albright es un síndrome clínicamente heterogéneo con signos dismórficos, alteraciones esqueléticas, del metabolismo fosfocálcico y hormales en el que las herramientas clínicas son importantes para el diagnóstico.
2. Los pacientes presentados cumplen con los criterios clínicos de esta enfermedad heterogénea y variable en su manifestaciones.
3. La orientación adecuada por todas las especialidades y los medios diagnósticos son importantes para apoyar el pensamiento clínico y el diagnóstico.
4. La herencia autosómica dominante con heterogeneidad alélica e impronta genómica explican la variabilidad clínica de la enfermedad.

Referencias

1. Pseudohypoparathyroidism Albright F, Burnett CH, Smith PH & Parson W. Pseudohypoparathyroidism - an example of "Seabright syndrome" Endocrinology. 1942; 30: 922-932
2. Jones KL, Jones MC & Del Campo M. Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation. 8 Ed Elsevier. 2021:626-629.
3. Bujan MM, Cervini AB, Fano V & Pierini AM. Osteodistrofia hereditaria de Albright: presentación de tres casos clínicos. Arch Argent Pediatr [Internet]. 2010 [citado el 26 de junio de 2022]; 108(2):e24-e27. Disponible en: <https://www.sap.org.ar/stora/publicaciones/archivos/2010/108e2a12.pdf>
4. Segura Mestanza A, Cedeño German R & López Gavilanez E. ¿Se puede diagnosticar una enfermedad genética en base a caracteres fenotípicos? A propósito de un caso de pseudohipoparatiroidismo en Ecuador. Rev Osteoporos Metab Miner [Internet]. 2020 [citado el 27 de junio de 2022]; 12(4): 141-145. Disponible en: <https://dx.doi.org/10.4321/15189839/2020000400009>

1. Fundación Centro Nacional de Genética "Dr. José Gregorio Hernández", Genetista Clínico Misión Médica Cubana, Municipio Plaza, Estado Miranda, ylopez57@gmail.com



Dra. Yolanda López, al momento de su presentación a la audiencia de la I Jornada Científica Médica Comunitaria, en el auditorio de Fundagenética.

Guarenas- 21 de Julio de 2022- La Dra. Yolanda López, genetista clínico de la Misión Médico Cubana (MMC), dio a conocer su caso clínico, en la I Jornada Científica de Genética Médico Comunitaria en Venezuela, titulado Osteodistrofia Hereditaria de Albright tres casos en una familia en Miranda Venezuela 2022, en las instalaciones del auditorio de Fundagenética.

La Dra. López, explica que "escoge este tema por ser una enfermedad poco frecuente con tres pacientes afectados por la misma condición en la familia y un tipo de herencia autosómico dominante con fenómenos de impronta genómica.

La osteodistrofia hereditaria de Albright, es un síndrome clínicamente heterogéneo con signos dismórficos, alteraciones esqueléticas del metabolismo fosfocálcico y hormonales en el que las herramientas clínicas son importantes para el diagnóstico.

Así mismo, indica que la jornada resultó muy fructífera por la variedad de trabajos presentados, su calidad y sobre todo porque pudieron incorporarse los diversos másteres en asesoramiento genético venezolanos de varios estados. Esta I Jornada Científica tiene un gran significado, porque permite fortalecer la red de Genética a nivel nacional y trabajar hermanados cubanos y venezolanos por la salud del pueblo.

El objetivo de estas acciones es impulsar el Sistema Público Nacional de Salud, como propósito fundamental del presidente Nicolás Maduro Moros y la ministra del Poder Popular para la Salud, Abogada Magaly Gutiérrez Viña.



Dra. Yolanda López, genetista clínico de la Misión Médico Cubana recibiendo certificado de participación, de la mano de la Dra. Eglys Rivero, presidenta de Fundagenética y el Dr. Carlos Marrón, director de salud del municipio Ambrosio Plaza.

Créditos

Texto: Brigid Moronta

Foto: Yorhandry Benavides

Prensa, Fundagenética



En la edición pasada compartimos información y recomendaciones para definir tu estrategia de búsqueda (cómo buscar) en la web, una de las habilidades o destrezas en el manejo de información.

RECURSOS PARA BÚSQUEDA DE INFORMACIÓN

En esta ocasión, haremos referencia a otra habilidad, dónde buscar información. Además, del portal de la Biblioteca Virtual en Salud (BVS), especializado en Ciencias de la Salud, existen otras bases de datos, repositorios, catálogos y buscadores que también puedes consultar al momento de buscar información confiable para sustentar tus investigaciones.

Claro está, debes tener en cuenta que cada recurso de información es único, maneja sus operadores de búsqueda, tipologías documentales, métodos y formas de acceder a los contenidos, así que te recomiendo indagar, interactuar y practicar, ya que la práctica hace al maestro.

Seguimos Aprendiendo!

¿Dónde buscar información?



RED DE REVISTAS CIENTÍFICAS DE ACCESO ABIERTO NO COMERCIAL PROPIEDAD DE LA ACADEMIA

Da acceso abierto y gratuito a revistas científicas y académicas en las áreas de ciencias sociales, ciencias naturales y exactas, artes y humanidades y bases de conocimientos en epidemias y COVID 19,

<https://www.redalyc.org/>



REFSEEK

Motor de búsqueda web para estudiantes e investigadores que tiene como objetivo hacer que la información académica sea accesible para todos. Busca más de cinco mil millones de documentos, incluidas páginas web, libros, enciclopedias, revistas y periódicos.

<https://www.refseek.com/>



BASE (BIELEFELD ACADEMIC SEARCH ENGINE)

Motor de búsqueda integrada que recupera información por autor, título, ORCID, Materias, DOI y parte de la URL de una variada tipología documental: libros, artículos, eventos, patentes, tesis, multimedia.

<https://www.base-search.net/>



Pionera en la provisión de acceso abierto a revistas de biociencia salud pública, desarrollo internacional, medicina tropical, seguridad alimentaria y nutricional y biodiversidad

<http://www.bioline.org.br/>



WORLDWIDE SCIENCE

Herramienta de búsqueda científica global gratuita compuesto por fuentes de contenido científico nacionales e internacionales. Ofrece búsquedas en tiempo real y traducción multilingüe de su contenido utilizando Microsoft Translator.

<https://worldwidescience.org/>



Sitio web de los Institutos Nacionales de la Salud para pacientes y familiares. Portal producida por la Biblioteca Nacional de Medicina de los Estados Unidos, la biblioteca médica más grande del mundo.

<https://medlineplus.gov/spanish/>



MEDES: MEDICINA EN ESPAÑOL

Base de datos bibliográfica, de acceso gratuito con el propósito de poner a disposición del profesional sanitario, una herramienta de consulta bibliográfica cuyas principales ventajas son la continua actualización y evaluación de sus contenidos.

<https://www.medes.com/>





2^{do} ANIVERSARIO
Y 1^{ERA} JORNADA CIENTÍFICA DE
GENÉTICA MÉDICA COMUNITARIA
VENEZUELA 2022

