

Genética médica a los 80 años del HMIRS. Sus funciones en un contexto perinatal

Dra. Mónica Rittler

Desde hace más de 30 años, el HMIRS cuenta con un sector de Genética Médica con actividad en las áreas asistencial, de docencia e investigación.

Asistencial

En los sectores de internación, Genética se ocupa de realizar el examen clínico de los recién nacidos vivos y muertos para el registro de anomalías congénitas, aportando desde hace más de 20 años datos al ECLAMC (Estudio Colaborativo Latinoamericano de Malformaciones Congénitas) y desde el año 2009 al RENAC (Registro Nacional de Anomalías Congénitas). Este último es coordinado por el Centro Nacional de Genética Médica en el marco del programa “Red Nacional de Genética Médica” del Ministerio de Salud de la Nación.

En el consultorio externo se atienden pacientes pediátricos y adultos. Se trata principalmente de niños nacidos y embarazadas controladas en este Hospital y en menor proporción derivados de otros centros. Los niños con frecuencia requieren un seguimiento, sin límite de tiempo, para definir el diagnóstico.

Los principales motivos de consulta de las embarazadas son patología fetal actual, algún antecedente familiar con relevancia en el embarazo, exposición a potenciales teratógenos y edad avanzada. Otros motivos por los cuales concurren adultos son trastornos reproductivos y aquéllos que requieren asesoramiento genético por antecedentes familiares relevantes.

Desde principios de los años '90 la Maternidad cuenta con un Laboratorio de Citogenética, a cargo de una bioquímica citogenetista. Se realizan estudios cromosómicos en sangre, tanto de pacientes internados como de los atendidos en consultorio externo, y en líquido amniótico durante la etapa prenatal. Recientemente se implementó la utilización de biopsia de vellosidades coriónicas para la determinación del cariotipo, en el marco del proyecto de *screening* del primer trimestre.

En caso de recién nacidos fallecidos y de nacidos muertos, cuando el análisis en sangre ya no es una opción, se han empleado otros tejidos (piel, cartílago, etc.) para la realización de estudios cromosómicos. Esta metodología, considerada innovadora en el marco perinatal y que aún se encuentra en desarrollo, ha sido presentada en diversos congresos.

Para la realización de estudios moleculares, necesarios en casos específicos, se intenta recurrir a laboratorios de otros centros públicos, en caso de existir. El déficit de recursos humanos en el laboratorio es una seria limitante, tanto para la obtención de resultados en los tiempos adecuados, como para la implementación de estudios más novedosos, acordes a la época actual.

La Maternidad cuenta desde hace más de 15 años con el grupo de trabajo Diagnóstico Prenatal, que Genética integra y cuya función es el manejo de las embarazadas ambulatorias e internadas, con sospecha de patología fetal genética o malformativa. Se trata de un grupo multidisciplinario y, en colaboración con un área homóloga del Hospital Garrahan, coordina desde la etapa prenatal el manejo de recién nacidos con patología quirúrgica.

En años recientes se formó el Equipo de Acompañamiento e Investigación en Mortalidad Perinatal integrado por profesionales de neonatología, obstetricia, salud mental y genética.

La función de este grupo es precisamente acompañar a la familia ante la pérdida de un hijo en la etapa fetal o neonatal.

Docencia

En el área de docencia, se dictan clases en forma regular sobre dismorfología neonatal a los residentes de pediatría y neonatología. Hace más de 20 años, el sector genética del HMIRS participa en la capacitación de especialistas en genética médica. Residentes prove-

nientes del Centro Nacional de Genética Médica rotan trimestralmente por el sector para aprendizaje del reconocimiento y diagnóstico de anomalías congénitas en recién nacidos vivos y muertos.

Investigación

Genética intervino en diversos proyectos multicéntricos de investigación, en colaboración con Eclamc,

Renac, Cenagem, NIH (EUA), ICBD (International Clearinghouse of Birth Defects) (Roma), entre otros.

En particular con Anatomía Patológica y Epidemiología del HMIRS y con la frecuente participación de profesionales de otros centros, Genética desarrolló en este hospital numerosos trabajos de investigación y llevaron a publicaciones, tanto en revistas locales como internacionales. •



Participantes del Curso de Inmunoematología dictado por los doctores M.A. Etcheverry, Profesor Uranga Paz y M. Torrado en junio de 1963.