

**PROTOCOLO DE REFERENCIA Y CONTRARREFERENCIA DE
GENÉTICA**



SSMSO

PROCOLO DE REFERENCIA Y CONTRARREFERENCIA DE GENÉTICA

RECURSOS HUMANOS

Recurso humano	Número	Total
Genetista 11 hrs	2	44
Genetista 22 hrs	1	

OFERTA DE PRESTACIONES ATENCION SECUNDARIA

TIPO PACIENTE	PACIENTE NUEVO	PACIENTE CONTROL
Horas semanales asignadas	12	27
Rendimiento (paciente/hora)	1,5	1,5
Pacientes semanales	8	18

LABORATORIO DE GENETICA	

REFERENCIA Y CONTRAREFERENCIA EN GENÉTICA

En relación a las patologías derivadas a Genética desde la Atención Primaria, es necesario considerar algunas características tales como la demanda de atención, la factibilidad de realizar un manejo adecuado a nivel primario y la posibilidad de establecer criterios de referencia y contrarreferencia claros, para establecer prioridades. En ese contexto se sugiere sistematizar la atención de:

Presencia en un individuo y/o familia de:

- Malformaciones congénitas
- Sospecha de síndrome dismórfico o enfermedad hereditaria.
- Retraso en desarrollo psicomotor o retraso mental

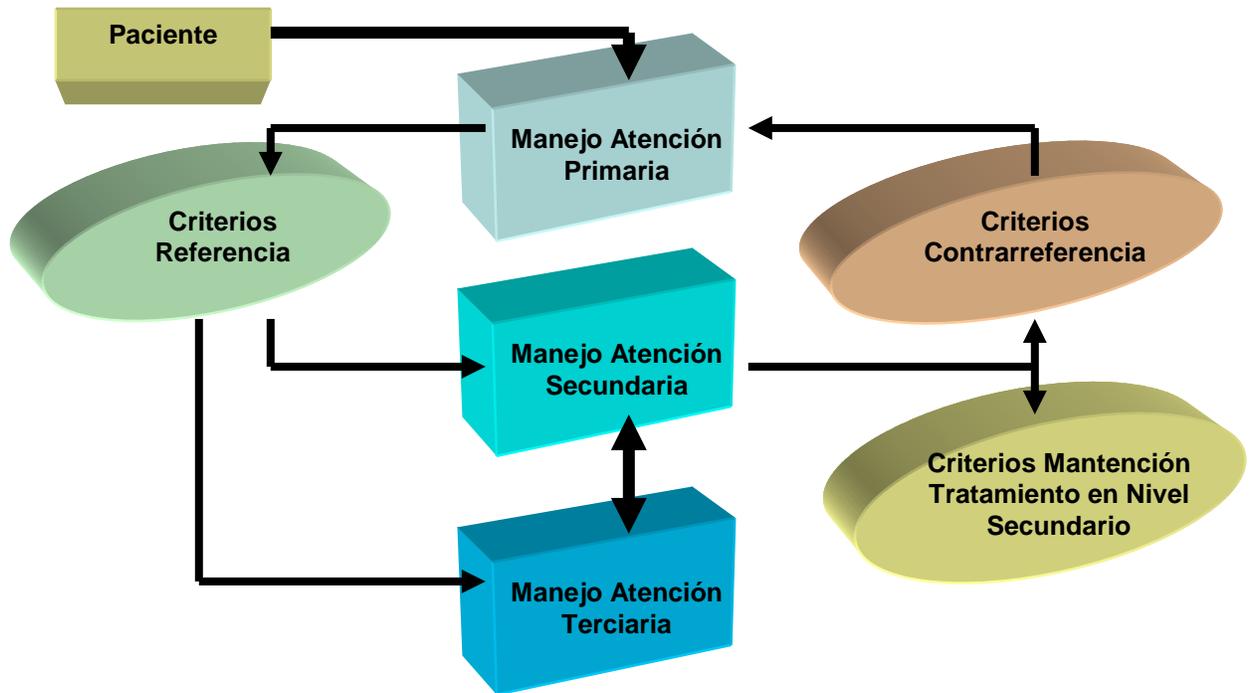
Presencia en una pareja de:

- Infertilidad primaria o secundaria.
- Abortos a repetición, incluyendo a mortinatos/mortineonatos (sobretudo con malformaciones).
- Diagnóstico antenatal de malformaciones

El proceso de referencia y contrarreferencia, se norma a través de procesos administrativos y acciones clínicas, destinadas a resolver el problema del paciente en forma oportuna y eficiente.

FLUJOGRAMA

El proceso se inicia con el ingreso del paciente a la atención primaria, se aplicaran los **Protocolos de manejo en Atención Primaria** y si cumple con los **Criterios de derivación a Atención Secundaria**, se solicitara una consulta por especialista a través del **Formulario de Interconsulta**, que debe ser completado por el medico de Atención Primaria de Salud (APS) y tramitado por el SOME de APS. El resultado será una hora para evaluación en Atención Secundaria de Salud(ASS) y posteriormente esto generara una respuesta a través del **Hoja de interconsulta**, completado por el médico de ASS y enviado a través del SOME de ASS a la APS.



Trámite de interconsulta
responsabilidad de SOME de
atención primaria

Completar los datos es
responsabilidad del médico, quién
debe escribir con letra legible.

FORMULARIO DE INTERCONSULTA

Requerimientos de la interconsulta referencia:

- Datos de identificación completos
- Diagnóstico(s)
- Motivo de derivación
- Breve reseña con antecedentes, evolución clínica, exámenes y tratamientos realizados.
- Nombre y timbre del médico.

Requerimientos de interconsulta de contrarreferencia:

- Datos de identificación completos
- Diagnóstico Genético (sindromático y/o etiológico)
- Exámenes realizados
- Indicaciones y recomendaciones a seguir en atención primaria
- Indicaciones de Necesidad de control en atención secundaria
- Nombre y timbre del médico.

MALFORMACIONES CONGÉNITAS

CRITERIOS DE REFERENCIA A ATENCION SECUNDARIA

- Presencia de **3 o más variantes físicas menores** (características inhabituales que se presentan en más de un 4% de los individuos de una raza, como es el caso del hemangioma plano frontal y nugal, mancha mongoloide, hidrocele testicular transitorio, tibias arqueadas, etc.) **o anomalías menores** (características morfológicas infrecuentes que se encuentran en menos del 4% de la población, sin consecuencias estéticas o médicas importantes para el sujeto, y que no requiere tratamiento, como línea palmar transversa, fontanela amplia, foseta preauricular, orejas de implantación baja, hipoplasia ungueal, etc.) en un paciente.
- Presencia de **una o más malformaciones mayores** (característica morfológica que compromete la salud o la estética del paciente y que requiere tratamiento y/o representan un riesgo para la vida, como cardiopatía congénita, polidactilia, fisura de labio, mielomeningocele, ano imperforado, etc.) en un paciente.
- Presencia de menos de **3 variantes físicas o anomalías menores que presenten además una apariencia poco habitual para su edad:**
 - Retraso pondoestatural;
 - Talla baja desproporcionada;
 - Retraso del desarrollo psicomotor;
 - Retraso mental o aprendizaje; autismo;
 - Anomalías del desarrollo puberal u algún otro trastorno del desarrollo;
 - Y/o una historia familiar de malformaciones congénitas.
- Detección en ecografía prenatal de **malformaciones congénitas** y/o retraso del crecimiento intrauterino sin causa aparente.
- Padres portadores de anomalías cromosómicas.

CONTRARREFERENCIA

* Se enviará un informe que contenga diagnóstico sindromático y/o etiológico, con un breve reporte de exámenes que lo confirman, y se especificarán de acuerdo al caso las medidas de seguimiento en atención primaria y/o la necesidad de evaluaciones en nivel secundario.

SOSPECHA DE SÍNDROME DISMÓRFICO O ENFERMEDAD HEREDITARIA

CRITERIOS DE REFERENCIA A ATENCION SECUNDARIA

- Paciente con dismorfias (rasgos peculiares infrecuentes en la población) sugerentes de algún cuadro sindrómico (ya sea cromosómico, monogénico, teratogénico o multifactorial) conocido.
- Paciente con dismorfias asociado a retraso pondoestatural/talla baja desproporcionada; retraso del desarrollo psicomotor; retraso mental o aprendizaje; autismo; anomalías del desarrollo puberal u algún otro trastorno del desarrollo; padres portadores de anomalías cromosómicas y/o una historia familiar de defectos genéticos.
- Paciente con probabilidades ciertas de padecer o ser portador asintomático de alguna enfermedad hereditaria diagnosticada en su familia.

CONTRARREFERENCIA

* Se enviará un informe que contenga diagnóstico sindromático y/o etiológico, con un breve reporte de exámenes que lo confirman, y se especificarán de acuerdo al caso las medidas de seguimiento en atención primaria y/o la necesidad de evaluaciones en nivel secundario.

RETRASO DEL DESARROLLO PSICOMOTOR O RETRASO MENTAL

CRITERIOS DE REFERENCIA A ATENCION SECUNDARIA

- Paciente con retraso en el desarrollo psicomotor o retraso mental objetivado sin diagnóstico etiológico (luego de estudios y evaluaciones previas pertinentes, idealmente previa evaluación neurológica).
- Presencia de una o más de las siguientes características asociadas: dismorfias; retraso pondoestatural/talla baja desproporcionada; retraso del desarrollo psicomotor; retraso mental o aprendizaje; autismo; anomalías del desarrollo puberal u algún otro trastorno del desarrollo; y/o una historia familiar de retraso del desarrollo psicomotor o retardo mental.
- Padres portadores de alteraciones cromosómicas.

CONTRARREFERENCIA

* Se enviará un informe que contenga diagnóstico sindromático y/o etiológico, con un breve reporte de exámenes que lo confirman, y se especificarán de acuerdo al caso las medidas de seguimiento en atención primaria y/o la necesidad de evaluaciones en nivel secundario.

INFERTILIDAD O PERDIDAS REPRODUCTIVAS A REPETICION

CRITERIO DE REFERENCIA A ATENCION SECUNDARIA:

- Parejas en estudio por infertilidad primaria o secundaria.
- Parejas en estudio por 2 o más abortos sin causa aparente.
- *Parejas con antecedente de mortinatos y/o mortineonatos sin causa conocida (especialmente si presentaban malformaciones).
- Parejas con pérdidas reproductivas secundarias a anomalías cromosómicas.

CONTRARREFERENCIA:

* Se enviará un informe que contenga reporte de cariograma de la pareja. En caso de detectar alguna cromosomopatía en alguno de los integrantes de la pareja o sus hijos (vivos o muertos) se enviarán recomendaciones para su seguimiento en la atención primaria y/o la necesidad de evaluaciones en nivel secundario en un nuevo embarazo de la pareja.

**PRESTACIONES DEL LABORATORIO DE
CITOGENÉTICA DEL COMPLEJO ASISTENCIAL
Dr SÓTERO DEL RÍO***

1. Cariograma en linfocitos de sangre periférica.
2. Cariograma con técnicas especiales: alta resolución (prometafásicos) y fragilidad en medio deficiente en ácido fólico (síndrome de x-frágil).
3. Cariograma en sangre de cordón para diagnóstico prenatal.
4. Cariograma en líquido amniótico para diagnóstico prenatal.
5. Cariograma en cultivo de tejidos (piel, tendón, restos ovulares).
6. Hibridación con fluorescencia in situ (FISH) para síndromes de microdelección del cromosoma 22 (espectro DiGeorge / velocardiofacial).

***Nota:** Sólo se reciben muestras para exámenes citogenéticos solicitados por el médico genetista previa evaluación.

Equipo de Genética CDT Hospital Sótero del Río:

Dra. Teresa Aravena Cerda

Dra. Rosa Andrea Pardo Vargas

Dra. Cecilia Mellado Sagredo

Dr. Guillermo Lay-Son Rodríguez

Equipo coordinador

Dra. Elsa Garcia G. Coordinadora Técnica CDT