

Genética

Fundamentación

El desarrollo del Servicio de Genética del Hospital Provincial Neuquén ha sido planteado como un Servicio de Genética General que ofrece las siguientes prestaciones:

- Interconsultas de la Especialidad para pacientes internados
- Consultorio ambulatorio para derivaciones de centros de toda la provincia de Neuquén y Río Negro
- Laboratorio de Citogenética Humana para estudios de linfocitos de sangre periférica para pacientes derivados de la Provincia de Neuquén
- Laboratorio de Citogenética Humana para muestras derivadas del Servicio de Hematología del Hospital Provincial Neuquén que, a su vez, recibe las derivaciones de la Especialidad de la Provincia de Neuquén
- Consultorios conjuntos con Obstetricia y Neonatología para la atención de pacientes con detección precoz de defectos de desarrollo
- Docencia en Residencias: se reciben rotantes de las Residencias que lo soliciten
- Docencia para los Servicios: se reciben rotantes de los Servicio que así lo soliciten a través de un programa de capacitación aprobado por el Comité de Docencia del Hospital

El Servicio tiene un equipamiento óptimo para el desarrollo de las actividades planteadas en el campo de la Genética General.

Perfil de egresado

Formar un Médico con los atributos teórico-prácticos necesarios para desempeñarse en un Servicio de Genética General

Áreas de Competencias

- confección de Genealogía
- Emplear las herramientas básicas de la comunicación para realizar la entrevista genética
- Seleccionar adecuadamente la secuencia de estudios necesarios para lograr una aproximación al diagnóstico genético
- Adquirir las herramientas básicas para comprender los principios generales del consejo genético
- Adquirir destrezas en la búsqueda bibliográfica dirigida a la patología genética y a la dismorfología
- Identificar los aspectos éticos vinculados con la entrevista y el asesoramiento genético
- Realizar el examen físico de un niño orientado a la detección de síndrome genético
- Realizar el examen físico de un adulto orientado a la detección de un síndrome genético
- Reconocer los principales patrones de transmisión de enfermedad genética
- Reconocer los principales grupos de síndromes de genéticos:
- Neonatos y niños con dismorfias
- Baja talla

- El niño con retardo Mental
- Displasias esqueléticas
- Anomalías de los cromosomas sexuales
- Anomalías de los cromosomas autosómicos
- Reconocer los principales trastornos vinculados con el sistema nervioso en diferentes etapas de la vida de un individuo: enfermedades neurodegenerativas, miopatías, neuropatías, distrofias musculares.
- Reconocer los principales trastornos vinculados con alteraciones dermatológicas: Genodermatosis
- Reconocer los principales trastornos genéticos vinculados con patología ocular: Oftalmogenética
- Reconocer la influencia de la Genética en el cáncer: síndromes genéticos con susceptibilidad al desarrollo de neoplasias, cánceres familiares
- Reconocer las Alteraciones cromosómicas vinculadas con trastornos oncohematológicos
- Desarrollar las técnicas básicas del Laboratorio de citogenética: cultivo, recolección, reconocimiento de cromosomas
- Desarrollar las técnicas básicas de cultivos de vellosidades coriales y líquido amniótico
- Desarrollar destrezas en el uso del microscopio óptico y de fluorescencia
- Analizar los cromosomas metafásicos en diferente grado de resolución por técnicas convencionales, bandeado G y bandeos especiales provenientes de diferentes tejidos
- Adquirir destrezas en el análisis de técnicas de citogenética molecular
- Reconocer las anomalías cromosómicas numéricas y estructurales
- Establecer correlaciones entre los hallazgos clínicos y los de Laboratorio.
- Conocer el Sistema internacional de nomenclatura citogenética humana ISCN 2009
- Gestionar un laboratorio de Citogenética General

Duración

4 años

Jefa Del Servicio

Dra. Silvia Ávila

Instructora

Dra. Silvia Ávila

