



ASESORES GENÉTICOS REALIZAN
ENCUENTROS EDUCATIVOS
EN 8 ESTADOS DEL PAÍS
EN EL MARCO DEL
DÍA MUNDIAL
DEL RIÑÓN

BOLE LE TIN FUNDA

IN FOR MA TI VO

Genética

Fundación Centro Nacional de Genética Médica
Dr. José Gregorio Hernández

Publicación Trimestral
Venezuela año 2023. Marzo N° 007
DOI: 10.5281/Zenodo.7740986

CASO CLÍNICO:
ESCLEROSIS LATERAL
AMIOTRÓFICA FAMILIAR

LA FORMACIÓN PERMANENTE
EN EL EJERCICIO DEL PROFESIONAL
DE LA 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

✓ **EGLYS RIVERO**
Médica Integral Comunitaria
Especialista en Gestión en Salud Pública
Presidenta de Fundagenética

✓ **MARÍA ESTRADA**
Bibliotecóloga, Especialista en Gerencia de Redes y Servicios de Información, Curación de Contenidos y Coordinación Editorial

✓ **DESIREE AZUAJE**
Lcda. Administración, mención Organización y Sistemas
Directora de Gestión Comunicacional

✓ **NILDA MARTÍNEZ**
Lcda en Trabajo Social,
Especialista en Asesoramiento y Orientación Familiar.
Directora de Atención al Ciudadano

✓ **JUAN CARLOS PRADO**
Diseñador Gráfico y Diagramación

EDITORIAL ————— 04

NOTA ESPECIAL
SIEMBRA COMANDANTE — 06
CHÁVEZ

AL DIA CON ————— 07

¿QUIÉN ES QUIÉN? ————— 18

TESTIMONIOS ————— 38

SOMOS GENÉTICA ————— 41

TABLA DE CONTENIDO

SÍGUENOS

 @fundagenetica

 @fundageneticaoficial

 Fundagenética Sede Principal

 Fundagenética

 Fundagenética Informa

 Fundagenética Oficial

La Fundación Centro Nacional de Genética Médica “Dr. José Gregorio Hernández”, institución adscrita al Ministerio del Poder Popular para la Salud (MPPS) basa su accionar y responde a las líneas emanadas por nuestro líder de la Revolución Bolivariana Nicolás Maduro Moros, las cuales se enmarcan en el reimpulso de las 3R (Resistencia, Renacimiento y Revolucionar) orientadas a la integración de la estructura política, social y gubernamental del Ejecutivo Nacional y fomentar la participación ciudadana de acuerdo a los contemplado en el Art. 84 de la Constitución de la República Bolivariana: “la comunidad organizada tiene el derecho y el deber de participar en la toma de decisiones sobre la planificación, ejecución y control de las políticas específicas en las instituciones públicas de salud”. (CRBV, 1999).

Iniciamos este primer trimestre del año 2023, ratificando nuestro compromiso con la Revolución Bolivariana para seguir brindando una atención integral en materia de salud genética a toda la población venezolana, a las comunidades más recónditas y vulnerables, así como a la consolidación del Sistema Público Nacional de Salud (SPNS), la Salud Colectiva y el Vivir Viviendo de los venezolanos.

Este número contiene reportajes de los Asesores Genéticos de Nueva Esparta y un caso clínico de la Asesora Genética del Zulia, quienes se suman a la tarea de informar y formar acerca de la cultura genética, además de información sobre nuestros proyectos banderas en respuesta al plan de salud de nuestro ente Rector de aumentar la protección social y otras novedades en materia de formación permanente:

- “Genética va a la Escuela“. Con el objetivo de promover en la escuela y comunidad la importancia de la genética médica humana y prevenir los defectos congénitos y malformaciones genéticas en los centros educativos del país.
- “Fundagenética va a las Comunidades“. Para captar a las embarazadas, niños lactantes, personas con problemas de audición, patologías o defectos congénitos, la programación del 2023 está orientada a aumentar la cobertura a nivel nacional mediante 05 abordajes cuyo inicio está pautado para el 25 de Marzo 2023 con la participación de los especialistas que conforman la Red Nacional de Genética Médica.
- Formación permanente: Actualizar e impartir conocimientos, saberes y avances científicos en genética médica para su posterior aplicación. En este aspecto, se hizo entrega de las credenciales a los cursantes de la I cohorte del curso de Entrenamiento en Ultrasonografía para el Diagnóstico Prenatal de Defectos Congénitos en el Primer Nivel de Atención;



Taller de Factores de Riesgo Genético, para dos grupos de participantes en los municipios Plaza, Zamora y Sucre del estado bolivariano de Miranda. Actualmente, se encuentra en construcción la matriz curricular para el curso y diplomado de Factores de Riesgo Genético y de Citogenética que contará con la certificación de la Universidad de las Ciencias de la Salud “Hugo Chávez Frías”.

Estos son algunos de los contenidos reseñados en este número. En el marco del Día Internacional de la Mujer un reconocimiento especial a científicas y mujeres en el campo de la Genética por su contribución al mundo. Al buscar datos acerca de la situación de mujeres en la ciencia, todas las fuentes coinciden en un hecho: el número de mujeres matriculadas en grados de ciencias y en laboratorios aumenta progresivamente con el paso de los años. Sin embargo, pocas de ellas lideran grupos o centros de investigación, así como organismos de gran relevancia en la ciencia. Tampoco son las ganadoras de premios de rigor científico como es el caso del Nobel.

Es por ello que, desde Fundagenética exaltamos la labor que vienen realizando nuestras Máster en Asesoramiento Genético, las médicas, asistentes, aseadoras, custodias, bioanalistas, enfermeras, docentes, trabajadoras sociales y cocineras que con amor y ética contribuyen a fomentar la cultura genética en el territorio nacional, al fortalecimiento de la Red de Genética y el sistema de salud que queremos las y los venezolanos.

No puedo obviar las felicitaciones, en el Día Nacional del Médico Venezolano, a todos los Galenos de la patria, especialmente a los 1700 graduandos del Programa Nacional de Medicina Integral Comunitaria (PNMIC) que darán salud gratuita de calidad, con ética y humanismo al pueblo venezolano.

Dra. Eglis Rivero, Médica Integral Comunitario Especialista en Gestión en Salud Pública Presidenta de la Fundación Centro Nacional de Genética Médica “Dr. José Gregorio Hernández”.

Referencias Bibliográficas

Angulo, E. (2014, 5 de septiembre). Vidas científicas: el caso de Rosalind Franklin. Mujeres con Ciencia. <https://mujeresconciencia.com/2014/05/09/el-caso-de-rosalind-franklin/>

Guerrero, T. (2018, 10 de febrero). La ciencia también es cosa de mujeres. El Mundo. <https://www.elmundo.es/ciencia-y-salud/ciencia/2018/02/10/5a7d7984e5fdea4b718b462e.html>

Nettie Stevens (1861-1912). Mujeres Bacanas. <https://mujeresbacanas.com/la-investigadora-genetica-nettie-stevens/>

Pérez, J. I. (2019, 5 de agosto). Vidas científicas: Mary Lyon y el cromosoma X “silenciado”. Mujeres con Ciencia. <https://mujeresconciencia.com/2019/05/08/mary-lyon-y-el-cromosoma-x-silenciado/>



Asimismo, no se puede dejar de nombrar al presidente Hugo Rafael Chávez Frías, quien siempre se definió feminista y apoyó con políticas sociales a las mujeres para lograr un mejor bienestar, visibilizó la imagen de la mujer en las luchas reivindicativas, en cargos ministeriales, en el deporte, en la industria, en las ciencias, y en el campo. Recordamos con mucha nostalgia y amor su partida física hace 10 años en el año 2013, que se despidió del mundo terrenal en pleno ejercicio como comandante en jefe y presidente de la República Bolivariana de Venezuela, dejando un legado que se convirtió en millones de voces por el mundo entero, para conquistar la paz y el bienestar común. Todos somos Chávez, Chávez se convirtió en millones.....

Siembra

COMANDANTE CHÁVEZ

FUNDACIÓN
**CENTRO NACIONAL
DE GENÉTICA MÉDICA**
Dr. JOSÉ GREGORIO HERNÁNDEZ



Al Día
con



d



Al Día
con



d

NACIONALES

Asesores Genéticos realizan encuentros educativos en 8 estados del país en el marco del Día Mundial del Riñón

Guarenas, 10 de marzo 2023.

Para conmemorar el Día Mundial del Riñón, los másteres en Asesoramiento Genético que conforman la Red de Genética de la Fundación Centro Nacional de Genética Médica "Dr. José Gregorio Hernández" (Fundagenética), dictaron talleres, seminarios, foros, a más de 500 personas, con el propósito de orientar a colegas, pacientes y familiares sobre las enfermedades renales.

Los especialistas tomaron los espacios de los centros de salud en 8 estados (Miranda, Barinas, Aragua, Carabobo, Monagas, Lara, Mérida y Yaracuy) del país, pertenecientes al Instituto Venezolano de los Seguros Sociales (IVSS): Hospital Central de Valencia, Hospital Central de Maracay, Hospital Dr. Ernesto Guzmán Saavedra en Monagas, Hospital Dr. Luis Razetti, además de los Centros Diagnóstico Integral (CDI) y ambulatorios para llevar a cabo el plan de Salud 2023 y fortalecer el Sistema Público Nacional de Salud (SPNS).

Dentro de la agenda se abordaron los temas de Enfermedad Renal Crónica, Cáncer de Riñón, Cálculos Renales, Nefropatía Diabética, Glomerulonefritis y Enfermedad Renal Poliquística y la importancia de la prevención, atención y despistaje a tiempo para tener una mejor calidad de vida.

La actividad forma parte de las estrategias de la Dra. Eglys Rivero, presidenta de Fundagenética y su equipo de trabajo, a fin de formar y educar a la ciudadanía acerca de las diferentes afecciones y enfermedades renales con el propósito de disminuir la tasa de mortalidad.



Dra. María Sanabria, Asesor genético realizó charla educativa sobre enfermedades renales desde el Hospital Central Luis Razetti en el estado Barinas



Máster en asesoramiento genético Dr. Vicente Cairo ejecutó sesión educativa dirigida a pacientes, familiares y personal médico del centro de salud, Hospital Ernesto Guzmán Saavedra en el estado Monagas



Dr. Fray Morillo realizó charla educativa sobre enfermedades del Riñón desde el CDI Tacarigua, estado Carabobo



Sesión educativa dirigida por la Dra. Janneth Sánchez en el Hospital Central Enrique Tejera, estado Carabobo

Créditos:

Texto: Lcda. Evis Martínez

Fotos: Vicente Cairo (Monagas), Janneth Sánchez (Barinas), Fray Morillo (Carabobo)

Prensa, Fundagenética

42 pequeños resultaron beneficiados en la Jornada Genética va a la escuela en el municipio Brión, estado Miranda

Guarenas, 02 de marzo del 2023.

El equipo multidisciplinario de la Fundación Centro Nacional de Genética Médica "José Gregorio Hernández" activo en la jornada de atención integral a niños y niñas con discapacidad auditiva celebrada en la Unidad Educativa de Educación Especial Bolivariana Andrés Rosendo Armas, del municipio Brión del Estado Bolivariano de Miranda.

Cumpliendo instrucciones del presidente, Nicolás Maduro y la ministra del Poder Popular para la Salud, Magaly Gutiérrez Viña, como parte de las 7 líneas estratégicas para consolidar el buen vivir de los venezolanos; se realizaron despistajes a niños con discapacidad auditiva, atención en genética clínica, medicina general y audiometría a un total de 42 pequeños, así como una sesión educativa a los padres.

Rosbelymar Belisario docente especialista en el área de deficiencia auditiva se mostró complacida de recibir por primera vez la jornada de despistaje, ya que muchos de nuestros representantes se les dificulta trasladarse a las instalaciones del centro para realizar esta importante evaluación para nuestros niños y niñas".

La sesión educativa para los padres, a cargo de la profesora Zulay Contreras, Directora de Docencia e Investigación y la Lcda. Nilda Martínez, Directora de Atención al Ciudadano cuyo propósito fue el informar y orientarlos para el desarrollo de las capacidades de los pequeños que presentan esta discapacidad, demostrando que con una buena atención ellos pueden ser ciudadanos productivos en la sociedad.

Por su parte, la máxima autoridad de la institución, Dra. Eglys Rivero comentó que esta es una de las tantas jornadas previstas este 2023 para ampliar la cobertura en salud genética en el ámbito nacional, en las sedes de diversas escuelas y planteles educativos

Genética va a la Escuela a brindar atención integral y de calidad!



Equipo de Salud junto a la Dra. Eglys Rivero presidenta de Fundagenética durante su intervención en la jornada Genética va a la Escuela



Dra. Yolanda López genetista clínica realizando valoración a paciente que acudió a la jornada

Créditos:

Texto y Fotos: Danaizeth Guzmán
Prensa, Fundagenética

Taller de Control prenatal fue realizado en la sede de Fundagenética

Guarenas, 17 de febrero de 2023.

Con el propósito de sensibilizar y concientizar acerca de la importancia del control prenatal, el Dr. Raul Leonett, Director del hospital Dr. Francisco Rafael García, presidió taller dirigido a las gestantes, al equipo de salud y estudiantes de medicina del municipio Ambrosio Plaza, del estado Miranda, con el fin de promover la salud y disminuir la tasa de mortalidad de las gestantes, en las instalaciones del Centro Nacional de Genética Médica Dr. José Gregorio Hernández, inmerso en el Plan de Salud 2023.

La Dra. Eglys Rivero presidenta de Fundagenética dio la bienvenida al equipo de salud promotor de la actividad conformado por la Concejala Lenka Escobar y la Diputada Auristela Díaz, quienes acompañan al Dr. Raúl Leonett.

En este sentido, la Dra. Eglys Rivero expresó "Quiero Felicitar al equipo promotor de esta actividad tan importante, enmarcada en las siete líneas que lleva a cabo el presidente Nicolás Maduro y en el Plan de Salud que ejecuta la ministra para la salud Magaly Gutiérrez Viña. Es trascendental este espacio, para que este tipo de taller que inicia hoy, pero termina el próximo viernes 24 de febrero.... Es un esfuerzo que estamos haciendo todos para consolidar la salud".

Por su parte, la Diputada Auristela Díaz, destacó "La idea de este taller es que ustedes las promotoras de la comisión de salud tengan el conocimiento y hagan saber a sus vecinas gestantes, la importancia del control prenatal, porque tenemos muchas mujeres en las comunidades las cuales se han abordado y con preocupación vemos que no están controlando su embarazo.

La importancia de este tema radica en el bajo control que tienen las mujeres embarazadas durante su gestación que acarrea un sinnúmero de consecuencias entre ellas la muerte materna.



Dr Raul Leonett, Concejala Lenka Escobar, Dra. Eglys Rivero presidenta de Fundagenética y Diputada Auristela Díaz fueron las autoridades que estuvieron presentes en el Taller

Créditos:
Texto y fotos: Lcda. Evis Martínez
Prensa Fundagenética

Fundagenética presente en 1er Consejo Científico celebrado en el estado Lara

Barquisimeto, 14 de febrero del 2023.

Desde la sede de la gobernación del estado Lara, Fundagenética se hizo presente con la importante participación del asesor genético Dr. Jhonny Colmenarez, en el 1er Consejo Científico 2023 vía Google Meet. Por segundo año consecutivo asistió el Dr. Colmenarez, Máster en Asesoramiento Genético, a este importante Consejo, que contó con la presencia del gobernador del Edo. Lara, Adolfo Pereira y la presidenta de la Fundación para el Desarrollo de la Ciencia y la Tecnología, Danmarys Hernández.

En el encuentro se discutieron los avances de la ciencia y la atención que prestan los Máster en Asesoramiento Genético que se encuentran desplegados por todo el territorio nacional. Estos especialistas de la salud tienen como propósito informar, orientar y formar sobre la prevención de enfermedades genéticas o malformaciones congénitas, fortaleciendo con pie de lucha su compromiso de servir a la patria, llevando la cultura genética a cada rincón del país.



Dr. Jhonny Colmenarez y personas asistentes al 1er Consejo Científico



Gobernador del Edo. Lara, Adolfo Pereira y la presidenta de la Fundación para el Desarrollo de la Ciencia y la Tecnología, Danmarys Hernández

Créditos:
Texto: Danaizeth Guzmán
Prensa Fundagenética
Fotos: Dr. Jhonny Colmenarez

En el Hospital Ana Francisca Pérez de León, la Dra. Eglys Rivero realiza entrega de certificados a participantes del Taller de Factores de Riesgo Genético

Guarenas, 08 de febrero del 2023.

El pasado 22 de noviembre del año 2022, en aras de formar a los médicos de la Alcaldía del Municipio Sucre, se llevó a cabo el inicio del Taller de Factores de Riesgo Genético de la mano de la Dra. María Dolores Noa, especialista en la materia, quien fue la encargada de conducir el encuentro de saberes, acompañada de la Dra. Reina Mendoza, directora de atención médica y la Profesora Zulay Contreras, directora de Docencia e Investigación. Dando así cumplimiento a las directrices de la Dra. Eglys Rivero presidenta de la Fundación Centro Nacional de Genética "Dr. José Gregorio Hernández", que tiene la tarea de llevar hasta los lugares más remotos la cultura genética.

En el Hospital Ana Francisca Pérez de León, Municipio Sucre, el día de hoy 08 de febrero del año 2023, se dieron citas los médicos participantes del taller de Riesgo Genético, la facilitadora genetista Yolanda López y la Dra. María Dolores Noa, en acompañamiento de la Dra. Eglys Rivero, máxima autoridad de Fundagenética, además de otras autoridades para la entrega de certificados de culminación del taller.

Algunos de los anfitriones recibieron al personal de Fundagenética llenos de expectativas, la Dra. Thaydelis Fuenmayor coordinadora del Programa Famisalud, puntualizó, "Una actividad muy prometedora que permite enriquecer cada vez nuestros conocimientos como médicos y la calidad de servicio que se presta en las comunidades que logran integrar el área de pediatría, la ginecología y obstetricia, esto nos permite captar pacientes y darle una mayor calidad de vida en función de los conocimientos adquiridos".

**Seguimos formando,
¡Juntos por Cada Latido!**



La genetista Yolanda López, facilitadora del taller junto a uno de los participantes, la Dra. Eglys Rivero, máxima autoridad de Fundagenética y la Dra. Reyna Mendoza, Directora de Atención Médica en el Acto de Entrega de los Certificados de Culminación del Taller de Factores de Riesgo Genético.



Médicos participantes del taller de Factores de Riesgo Genético, facilitadora Yolanda López, Eglys Rivero presidenta de Fundagenética y Reina Mendoza de la Dirección de Atención Médica luego de la entrega de certificados

En el Hospital Ana Francisca Pérez de León, la Dra. Eglys Rivero realiza entrega de certificados a participantes del Taller de Factores de Riesgo Genético



Dra. María Dolores Noa, Profesora Zulay Contreras y la Dra. Reina Mendoza iniciando el taller de Factores de Riesgos Genéticos a médicos en la parroquia de Petare, Municipio Sucre del Estado Bolivariano de Miranda.



Dra. María Dolores Noa de la Misión Médica Cubana (MMC) en su participación en el taller sobre Factores de Riesgos Genéticos.

Créditos:
Texto y fotos: Danaizeth Guzmán
Prensa, Fundagenética

Fundagenética da inicio a la II Cohorte del Curso de Ultrasonografía para el Diagnóstico Prenatal de Defectos Congénitos en el Primer Nivel de Atención

Guarenas, 30 de enero del 2023.

La Profesora. Zulay Contreras Directora de Docencia e Investigación de la Fundación Centro Nacional de Genética "Dr. José Gregorio Hernández", da inicio a la II Cohorte del Curso de Ultrasonografía para el Diagnóstico Prenatal de Defectos Congénitos en el primer nivel de atención. Gracias al convenio interinstitucional entre la Universidad de las Ciencias de la Salud "Hugo Chávez Frías" (UCS) y Fundagenética. El curso consta de 5 módulos con un total de 660 horas y está dirigido a especialistas de Medicina General Integral con el fin de ampliar sus conocimientos en materia de salud genética.

El Dr. Alberto Polanco, Médico General Integral del Ambulatorio La Guaira expresa las razones por las cuales participa en este curso "mi objetivo es crecer como profesional y seguir brindando una atención de calidad a mis pacientes a pesar de la crisis que nuestro país afronta y se vea cuesta arriba poder dar un servicio eficiente".

Al mismo tiempo, el Dr. Asme Jallar relata que "apoya las políticas del presidente Nicolás Maduro, junto con la ministra para la salud Magaly Gutiérrez Viña, quienes han venido implementado la realización de estos cursos para que los profesionales médicos sigan creciendo a nivel ético y profesional".

La Dra. Eglis Rivero presidenta de la Fundación realiza un trabajo mancomunado por la revolución bolivariana para llevar a cabo las líneas estratégicas de las 3R.NETS y que la comunidad que asiste a este centro pueda seguir contando con especialistas con empatía y ética humanitaria.



Lcda. Zulay Contreras junto a los profesionales de la Salud durante el inicio de la II cohorte del curso de Ultrasonografía



Lcda. Zulay Contreras al frente de la ponencia, disertando temas del módulo I

Créditos:

Texto y fotos: Danaizeth Guzmán
Prensa, Fundagenética

Corpoelec Industrial del Ministerio del Poder Popular para la Energía Eléctrica trajo más luz a Fundagenética

Guarenas, 28 de enero del 2023

Gracias a las relaciones interinstitucionales entre la Fundación Centro Nacional de Genética Médica “Dr. José Gregorio Hernández” y la empresa Corpoelec Industrial MPPEE, el General de División (GD) Juan Rodríguez Navarro, quien está al frente de esta prestigiosa institución, realizó la dotación de 1000 luminarias a la Dra. Eglys Rivero, presidenta de Fundagenética, en representación de la ministra del Poder Popular para la Salud, abogada Magaly Gutiérrez Viña, con el fin de mantener los espacios iluminados de la institución y a su vez, brindar un óptimo servicio a los visitantes que a diario acuden al centro y a los empleados que hacen vida en ella.

El tren directivo de Fundagenética, precedido por Aidanel Ramos, directora de Gestión humana; Reina Mendoza, directora de Atención Médica; Merlín Tovar, directora de Gestión Administrativa; Evis Martínez, directora de Gestión Comunicacional; Nilda Martínez, directora de Atención al Ciudadano; Zulay Contreras, directora de Docencia e Investigación; Desiree Azuaje, coordinadora de Relaciones Interinstitucionales y Lorenzo Ramírez, coordinador de Servicios Generales, fueron los encargados de recibir a la Licenciada Reilly Falcón, Coordinadora Nacional de Atención al Ciudadano de Corpoelec Industrial y a su equipo de trabajo.

Se procedió a la distribución y colocación de las luminarias para garantizar la funcionalidad óptima de cada espacio de la institución. En tal sentido, Falcón, destacó “gracias por la bienvenida, desde la primera ocasión que vine me sentí muy bien recibida en la institución, donde llegamos siempre nos alegan; llegó más luz”.

Así mismo, puntualizó “las palabras de agradecimiento se elevan al GD Juan Rodríguez Navarro, presidente de Corpoelec Industrial y al ministro. Como oficina de Atención al Ciudadano, somos un instrumento para una sola gestión, nuestro equipo trabaja para beneficiar a las instituciones. Manos a la obra empecemos a desmontar y montar para que esto quede lindo.”

Estas acciones son efectuadas gracias a los esfuerzos del buen gobierno que ejecuta el presidente Nicolás Maduro Moros, quien brinda a todos los venezolanos una mejor calidad de vida, en aras de seguir fortaleciendo el Sistema Público Nacional de Salud.



Dra. Eglys Rivero, presidenta de Fundagenética junto a su equipo directivo recibe dotación de 1000 luminarias por parte de Corpoelec Industrial



Equipo de Fundagenética en compañía de la Lcda. Riley Falcon, colocando las luminarias en las instalaciones de la institución



El equipo de servicios generales instalando luminarias en el área de Atención Médica

Créditos:

Texto y fotos: Lcda. Brigit Moronta
Prensa, Fundagenética

Reconocimiento a la labor realizada por la Misión Médica Cubana en Fundagenética

Guarenas, 27 de enero de 2023.

Eglys Rivero, presidenta del Centro Nacional de Genética Médica Dr. José Gregorio Hernández (Fundagenética) realiza homenaje de despedida y reconocimiento al trabajo de hombres y mujeres de la Misión Médica (MMC), quienes con amor, dedicación y compromiso brindaron un servicio significativo durante varios años en la institución, gracias al convenio Cuba-Venezuela, que se traduce en unión y hermandad.

Entre los 9 especialistas que retornan a su patria se encuentran médicos en asesoramiento genético, bioanalistas y estadísticos quienes durante su permanencia en Venezuela trabajaban en el Laboratorio de Biología Molecular, proporcionando un excelente servicio a todos los pacientes.

Con la satisfacción del deber cumplido, nuestros hermanos cubanos recibieron certificados de reconocimiento por la loable atención brindada al pueblo venezolano, contribuyendo así, al fortalecimiento del Sistema Público Nacional de Salud.

La Dra. Rivero, expresó, "los 9 compañeros, seguirán dando la vida por la salud de los pueblos, los vamos a extrañar. El Dr. Jorge, deja 4 hijos que son los ecografistas que instruyó y capacitó en este centro, son personas humildes maravillosas. Yo soy una hija de Cuba, nosotros los Médicos Integrales Comunitarios (MIC) estamos agradecidos a los eternos gigantes Hugo Chávez y Fidel Castro, por la formación brindada, el sentimiento de solidaridad, hermandad y humanismo. Necesitamos de la Misión Médico Cubana, para seguir avanzando... Nos sentimos muy satisfechos por la labor que han brindado los compañeros en la institución".

Yolanda López, genetista clínico expuso "esta actividad es para despedir a nuestros compañeros, que como muchos de ustedes han sido fundadores de esta institución y pasaron momentos duros durante la pandemia, algunos se enfermaron y merecen que le reconozcamos todo el tiempo que han pasado y le han dedicado al pueblo venezolano con amor y compromiso"..

El Dr. Jorge Martínez relata "en el 2020 regresé a Venezuela a cumplir con un compromiso de avanzar en el programa de la docencia y la investigación de los profesionales en ultrasonido, seguimos trabajando y dando lo mejor de nosotros para asistir a los pueblos"



Dr. Dubalkain Morales Cañizares dedicando hermosas palabras a los 9 hermanos de la Misión Médica Cubana que culminaron su misión



Dra. Eglys Rivero, presidenta de Fundagenética hace entrega de reconocimiento a la Dra. Margarita Mabel Fernández de Velasco Valdes.

Reconocimiento a la labor realizada por la Misión Médica Cubana en Fundagenética



Dra. Claribel González, Asesora de Estadística hace entrega de reconocimiento al Dr. Dubalkain Morales Cañizares



Jaquelin Hernández, jefa de grupo del partido de la Misión Médica Cubana, hace entrega de reconocimiento a Lázaro Campira Álvarez

Créditos:
Texto y fotos:
Lcda. Evis Martínez
Prensa, Fundagenética

¿QUIÉN es QUIÉN?

En esta sección reconocemos y rendimos homenaje a quienes día a día trabajan en genética médica.



Asesoramiento Genético (AG) y su Importancia

Dra. Glaivis Palma

Dr. Eduardo Moncada

Másteres en Asesoramiento Genético del Estado Nueva Esparta

En el estado Nueva Esparta el Asesoramiento genético es una especialidad relativamente nueva en Nueva Esparta, por lo cual la mayor parte de la población desconoce de qué se trata y la importancia de acudir a consulta.

¿Qué es el Asesoramiento Genético?

Es una herramienta fundamental para el diagnóstico de determinadas enfermedades de origen genético, lo cual es una forma de ayudar a los pacientes a tomar decisiones sobre alguna afectación o riesgo de padecer alguna enfermedad hereditaria. Su conceptualización y abordaje se encuentra en continua evolución para afrontar y dar respuesta a los nuevos retos y oportunidades.

Según la Organización Mundial de la Salud (OMS), el Asesoramiento Genético "actualmente el medio más eficaz para la prevención de enfermedades genéticas [...] tanto en países desarrollados como en desarrollo". (Rojas Betancourt, 2021, p. 3).

¿Cuál es su importancia?

Debido al enfoque preventivo, el AG es un servicio de salud del primer nivel de atención y es ofertado a través de la Red de Genética Médica Venezolana con el propósito de informar, formar y orientar acerca de problemas de salud de causa genética, así como prevenir enfermedades de origen hereditario.

Cada asesoría genética se brinda en forma individual y privada. Los motivos del AG van desde la búsqueda de antecedentes familiares con diagnóstico de algún síndrome genético, consejos para una buena evolución del embarazo, recomendaciones para el cuidado de individuos y familias afectadas con enfermedades genéticas, informar acerca de las "determinantes genéticas y la repercusión de las decisiones tomadas". En otras palabras, implica una orientación y acompañamiento. (Rojas Betancourt, 2021, p. 3).

De allí la relevancia de dar a conocer acerca de las tendencias, nuevos descubrimientos y métodos de abordaje de esta disciplina. Por tanto, desde la Fundación Nacional de Genética Médica "Dr. José Gregorio Hernández" y la Red de Genética Médica venezolana se ofrecen jornadas de información y formación dirigidas a las comunidades para dar a conocer la importancia del Asesoramiento Genético. El mapeo del genoma humano expandió grandemente el número de condiciones genéticas que pueden ser estudiadas y creó nuevos temas para ser abordados por los asesores genéticos con sus pacientes, tales como las variantes de significado incierto; personas saludables a las que se les descubren mutaciones relacionadas con enfermedades genéticas, que pueden o no manifestarse en el futuro, y pueden o no ser prevenidas; así como tratar de decidir cuales resultados de un gran panel de pesquisaje del exoma, son importantes para un paciente o su descendencia. (Rojas Betancourt, 2021).

¿Cómo se realiza el abordaje?

El proceso puede extenderse a varios días ya que una consulta no suele ser suficiente para recopilar todos los datos, transmitir información comprensible a la familia o pareja de la persona afectada y brindar una mejor orientación.

Dentro de las limitaciones que existen para un AG se encuentran:

1. El desconocimiento de la población acerca del AG.
2. La complejidad de un determinado caso, dado que en primera instancia no se logra obtener la información deseada.
3. La parte psicoemocional del paciente es una de las más difíciles de afrontar, ya que notificarle un diagnóstico de una enfermedad congénita o el riesgo de poseer alguna, tiene una gran carga emotiva y se le debe brindar el apoyo necesario. Las condiciones genéticas hereditarias evocan sentimientos de culpa,

Asesoramiento Genético (AG) y su Importancia

Dra. Glaivis Palma

Dr. Eduardo Moncada

Másteres en Asesoramiento Genético del Estado Nueva Esparta

impotencia y estigmatización El Asesoramiento va más allá de proveer información sobre riesgos, revelando que los pacientes pueden ser ayudados a disipar sus sentimientos de culpa, a racionalizar sus problemas, a enfrentar la realidad que les toca. (López et al, 2017).

4. No siempre puede ofrecerse un diagnóstico concreto, sin embargo, el AG está encaminado a proporcionar tranquilidad y apoyo a las personas que lo soliciten, ofreciendo información y aclarando dudas.

Realizar una consulta de Asesoramiento genético implica tener la habilidad y tacto para comunicar la información que suele ser delicada y de gran impacto, un adecuado Asesoramiento Genético comprende varias etapas:

1. Recopilación de la información.
2. Calcular el riesgo de enfermedades genéticas.
3. Comunicar el diagnóstico utilizando distintas estrategias para darle tiempo al paciente de asimilar la información.

Es importante resaltar que las indicaciones para AG, aumentaron y se extendieron para incluir condiciones no completamente genéticas (defectos congénitos, enfermedades comunes del adulto), y aún no genéticas. (Rojas Betancourt, 2021)

En Nueva Esparta, la Dra. Glaivis Palma y el Dr. Moncada están a cargo del Servicio de Asesoramiento Genético, si tienes alguna duda o requieres de información u orientación adicional acude a Unidad Oncológica Terapéutica Dr. Modesto Rivero ubicada en Porlamar, estado Nueva Esparta.



Dr. Eduardo Moncada y Dra. Glaivis Palma responsable del Asesoramiento Genético en Nueva Esparta



Dr. Eduardo Moncada y Dra. Glaivis Palma durante charla educativa en el IVSS de Villa Rosa Dr. José María Vargas, junto con el personal de enfermería.



Dr. Eduardo Moncada en consulta de Asesoramiento Genético en el Instituto Venezolano de los Seguros Sociales (IVSS), municipio García, estado Nueva Esparta.

Asesoramiento Genético (AG) y su Importancia

Dra. Glaivis Palma

Dr. Eduardo Moncada

Másteres en Asesoramiento Genético del Estado Nueva Esparta



Dr. Eduardo Moncada y Dra. Glaivis Palma en actividad recreativa por el día de la prevención del cáncer de mama en la unidad terapéutica Dr. Modesto Rivero.



Entrega de ácido fólico a gestante del ambulatorio de Villa rosa, cortesía del Dr. Eduardo Moncada



Charla educativa sobre la importancia del asesoramiento genético en la etapa prenatal a cargo de la especialista Glaivis Palma

Créditos:

Fotos: Glaivis Palma y Eduardo Moncada
Asesoramiento Genético, Nueva Esparta

Referencias Bibliográficas

López, F., Hurtado, C., Álvarez, K., Kronberg, U., Pinto, E., Peralta, O., Adaniel, C., Salinas, F. y Letelier, C. (2017). ¿Cómo organizar y estructurar un programa de síndromes hereditarios que predisponen al desarrollo del cáncer? *Revista Médica Clínica Las Condes*, 28(4), 569 – 579. <https://doi.org/10.1016/j.rmclc.2017.07.001>

Rojas Betancourt, I. (2021). El Asesoramiento genético: evolución, actualidad y retos en la era genómica. *Revista Habanera de Ciencias Médicas*, 20(5), e4040. <https://revhabanera.sld.cu/index.php/rhab/article/view/4040/2969>

Rojas Betancourt, I. & Marcheco Teruel, B. (2021). Efectividad y aspectos éticos del asesoramiento genético en Cuba. *Revista Cubana de Salud Pública*, 47(1), e2191. http://scielo.sld.cu/scielonline.php?script=sci_arttext&pid=S0864-34662021000100015&lng=es&tln=es

Educando y promoviendo la lactancia materna y sus técnicas de amamantamiento

Licenciadas Nilda Martínez y Kerling Torrealba
Dirección de Atención al Ciudadano

La importancia de una buena alimentación para los seres humanos, sin importar su edad, es primordial para su bienestar. Así lo expresa García (2020) la frase de Cicerón “Cuando la alimentación es mala, la medicina no funciona. *“Cuando la alimentación es buena, la medicina no es necesaria”*. (párr. 2).

El estar bien alimentado contribuye a prevenir enfermedades desde la niñez. En ese sentido; la lactancia materna es el alimento más eficaz que contribuye a garantizar la salud y la supervivencia de los niños. De acuerdo a la Organización mundial de la salud (OMS): “La leche materna es el alimento ideal para los lactantes. Es segura y limpia y contiene anticuerpos que protegen de muchas enfermedades propias de la infancia. Además, suministra toda la energía y nutrientes que una criatura necesita durante los primeros meses de vida”. (párr.2).

La leche materna debe ser suministrada a demanda exclusiva hasta los 6 meses de nacido de la niña o niño al proporcionar los nutrientes necesarios para lograr un crecimiento y desarrollo adecuado, ser fácil de digerir y absorber, proteger contra infecciones y alergias y contribuir al fortalecimiento del sistema inmunológico de los bebés es considerada como el alimento perfecto. Posteriormente, los infantes deben comenzar a ingerir alimentos complementarios pero sin abandonar la leche materna hasta los 2 años o más. (Ministerio de Salud y Protección Social, 2023, febrero 7).

Venezuela, reporta un auge de esta práctica, en menores de 6 meses, en un 76,6% durante el periodo 2013-2019, según reporte del Sistema de Vigilancia Alimentaria y Nutricional - SISVAN. Asimismo, en el Plan de la Patria 2019-2025 se contemplan estrategias y políticas orientadas a incrementar la cobertura de lactancia materna en “al menos 80% de la población lactante. La prevalencia de la lactancia materna en Venezuela está a más de 30 puntos porcentuales por encima del promedio mundial que es de 41%”. (Guevara, 2020, 5 de agosto).

El eslogan utilizado para festejar la semana de la lactancia materna a nivel mundial en el 2022 fue "Impulsemos la Lactancia Materna: Apoyando y Educando", por ende, desde Fundagenética cada vez más conscientes de fomentar y promover esta práctica saludable, tanto para la madre como para el bebé, se realizaron 9 conversatorios sobre las técnicas de amamantamiento dirigidas a 257 usuarias durante el año 2022. Para el 2023, daremos continuidad a las secciones educativas, conversatorios y talleres sobre las técnicas y posturas de amamantamiento que existen dirigidas a las mujeres que están en proceso de gestación, futuras madres y a los familiares que acuden a la institución. Seguimos educando a la población desde la prevención.

Beneficios de la lactancia materna

Esta práctica 100 por ciento recomendada, ofrece beneficios y ventajas no solo al bebé sino a las madres que amamantan. Los niños amamantados desarrollan un mejor desempeño en las estimulaciones, favoreciendo el desarrollo del cerebro y su capacidad de aprendizaje, son menos propensos al sobrepeso, a padecer diabetes, infecciones y diarreas.

Las mujeres, por su parte, presentan un menor riesgo de padecer cáncer de mama y de ovario. Por tal motivo, tanto la OMS como el Fondo de las Naciones Unidas para la Infancia ofrecen recomendaciones para garantizar una lactancia materna eficaz, entre las que destacan:

- que se inicie en la primera hora de vida y que el lactante solo reciba leche materna, sin ningún otro alimento ni bebida.
- que se haga a demanda, es decir, con la frecuencia que quiera el niño, tanto de día como de noche.
- que no se utilicen biberones, tetinas ni chupetes. (OMS, s.f.; UNICEF, 2019).

Educando y promoviendo la lactancia materna y sus técnicas de amamantamiento

Licenciadas Nilda Martínez y Kerling Torrealba
Dirección de Atención al Ciudadano

Educando y promoviendo la lactancia materna y sus técnicas de amamantamiento

Algunos de los primeros inconvenientes que sufren las madres que recién amamantan tienen que ver con la técnica. Por eso es importante conocer las posturas más recomendadas tanto para colocar el bebé en el pecho como para que la madre se sienta cómoda, técnicas de agarre de la teta y aquellos tips que contribuyan a la producción de leche y eviten la aparición de grietas que pueden causar mucho dolor al momento de amamantar. Acá te sugerimos algunas:

- El pecho se ofrece sosteniendo la mama entre el pulgar y los demás dedos, con la mano en forma de «c».
- Los dedos de abajo deben ir lejos del pezón.
- El pezón debe apuntar al paladar del bebé.
- Su boca debe estar bien abierta.
- Su mentón quedará en contacto con el pecho, no así su nariz.
- Los labios superior e inferior deben estar abiertos como «boca de pescado».
- Para sacar al bebé del pecho lo mejor es introducir el dedo meñique en la comisura de su boca para romper el vacío creado, así se desprende sin tironear el pezón. (UNICEF, 2019).

La siguiente infografía te muestra las posturas más recomendadas al momento de amamantar:

Educando y promoviendo la lactancia materna y sus técnicas de amamantamiento

Licenciadas Nilda Martínez y Kerling Torrealba
Dirección de Atención al Ciudadano

Posición de Caballito



- Se coloca al bebé sentado sobre una de las piernas de la madre
- Se coloca el abdomen pegado y apoyado sobre el materno
- Se sujeta al bebé por la espalda, cuidando que no se caiga



- Se coloca al bebé de lado, con su cuerpo enfrentado y pegado al de la madre
- Acercarlo al pecho suavemente empujándolo por la espalda
- Vigilar que el bebé se encuentre completamente en posición vertical

Posición Acostada



- La madre se coloca recostada (entre 15° y 65°) boca arriba
- Se coloca al bebé boca abajo
- Permite que el bebé busque el pecho

Posición de Crianza Biológica

Posición Sentada o de Cuna



- Se coloca al bebé con el tronco enfrentado y pegado a la madre
- Se apoya la cabeza en el antebrazo
- Se dirige el pecho hacia la boca del bebé y en el momento en que éste la abre, lo acerca con suavidad al pecho



- Se sitúa al bebé por debajo de la axila de la madre con las piernas hacia atrás
- Se coloca la cabeza del bebé a nivel del pecho
- Colocar el pezón a la altura de la nariz del bebé
- Es importante dar sujeción al cuello y hombros del bebé

Posición de Invertida

Educando y promoviendo la lactancia materna y sus técnicas de amamantamiento

Licenciadas Nilda Martínez y Kerling Torrealba
Dirección de Atención al Ciudadano

Si tienes dudas o quieres conocer más acerca del tema, asiste a los conversatorios educativos dictados por la Dirección de Atención al Ciudadano que se ofrecen diariamente en la sede de nuestra institución.

Está más que demostrado el vínculo que se crea entre madre e hijo al momento de amamantar. Anímate a amamantar a tu bebé, disfruta e intenta nuevamente si la primera vez no resulta tan satisfactoria, ya que todo depende de un buen agarre del pecho.

Referencias Bibliográficas

Díaz-Gómez, N.M. (2022). Comité de Lactancia Materna. Asociación Española de Pediatría. <http://lactanciamaterna.aeped.es/tecnicas-de-lactancia-materna>

García, J. B. (2020, 13 marzo). Opinión: La importancia de una alimentación saludable. En: Adherencia, Cronicidad y Pacientes. <https://www.adherencia-cronicidad-pacientes.com/adherencia/la-importancia-de-una-alimentacion-saludable/>

Fondo de las Naciones Unidas para la Infancia. (2019). ¡Quiero teta! Cómo amamantar con confianza. <https://www.unicef.org/uruguay/media/1761/file/%C2%A1Quiero%20teta!.pdf>

Ministerio de Salud y Protección Social. (2023, febrero 7). Importancia de la lactancia Materna. <https://www.minsalud.gov.co/salud/publica/PI/Paginas/ImportanciaLactanciaMaterna.aspx#:~:text=La%20leche%20materna%2C%20es%20el,de%20f%C3%A1cil%20digesti%C3%B3n%20y%20absorci%C3%B3n%2C>

Organización Mundial de la Salud. (s.f). Lactancia materna. https://www.who.int/es/health-topics/breastfeeding#tab=tab_1

La formación permanente en el ejercicio del profesional de la salud

Prof. Alba Zulay Contreras
Dirección de Docencia e Investigación

En una sociedad de permanente cambio, en tiempo de grandes conflictos, logros, desafíos y hallazgos, con posturas radicales ante la necesidad creada de demostrar quién tiene la razón o quién posee el conocimiento certero, quien maneja el conocimiento tiene el poder. Ante esta visión, la formación permanente de los profesionales de la salud adquiere mayor valor y se hace más necesaria ante estos escenarios y ante la avasallante demanda de la población que reclama ser atendida en su comprometido estado de salud, por lo que, el estudio constante, la búsqueda de innovación y la adquisición de nuevos conocimientos, se hace más que necesaria, imprescindible para el desempeño profesional, especialmente para el equipo de salud, quien tiene que aportar y asumir prácticamente la continuidad de la vida de los pacientes

Uceda Antolín (2022) plantea que:

Es preciso reconocer que nuevas formas de enseñanza-aprendizaje pueden modificar las formas de estructurar las estrategias de formación formal en educación superior y de formación a lo largo de la vida, de forma específica (...) los cursos masivos abiertos online ofertados por algunas plataformas, de naturaleza intrínsecamente informal, que pueden integrarse con éxito en sistemas formales como los ofrecidos por las universidades. (párr. 22)

El modelo educativo, para la formación de profesionales está urgido de elevar cualitativamente la calidad de los egresados, así como de alimentar el espíritu de independencia y la voluntad para la búsqueda permanente de nuevos conocimientos. Ello conlleva a mejorar los niveles de formación y aumentar el grado de apropiación de conocimientos conceptuales y procedimentales por parte de quienes ya han egresado y se han titulado en diversas profesiones. En ese sentido, Morales y Amaya (2019) indican que en la formación permanente es imprescindible:

considerar algunos aspectos que incidirán en la calidad de sus resultados. En primera instancia, la educación universitaria debe permitir el empoderamiento de la persona en su autoformación y la formación permanente, entre tanto, reconocer que el profesional tiene capacidad reflexiva para evaluar sus necesidades formativas y suplirlas de acuerdo con sus intereses, potencialidades, oportunidades y recursos o medios disponibles. (p. 560).

La formación permanente complementa, actualiza y potencia los conocimientos de los profesionales, garantiza un mejor desempeño al conocer nuevas herramientas y nuevos principios, revisa las tendencias para mejorar la práctica que asegure resultados distintos y de calidad.



Profesora Zulay Contreras, dictando curso sobre ultrasonografía a especialistas de la salud de los Municipios Ambrosio Plaza, Acevedo y Sucre.

La formación permanente en el ejercicio del profesional de la salud

Prof. Alba Zulay Contreras
Dirección de Docencia e Investigación

La Fundación Centro Nacional de Genética Médica “Dr. José Gregorio Hernández”, se ocupa de garantizar opciones de formación permanente del equipo que allí labora, haciendo énfasis en los profesionales de la salud en las diversas especialidades y Asesores Genéticos, a través de la Dirección de Docencia e Investigación, cuya esencia y propósito dentro de la estructura de organización es diseñar jornadas de formación con base a necesidades expuestas a previo diagnóstico.

La oferta incluye desde: talleres, cursos, seminarios, mesas de trabajo, conversatorios o jornadas científicas, con miras a elevar la calidad de los servicios ofertados a nivel preventivo y asistencial e impactar a la sociedad con estados saludables óptimos en su población.

De allí deriva la importancia y la relevancia de la formación del profesional de la salud, de manera frecuente y permanente, por el impacto en la calidad de atención, la labor de promoción/prevención y la efectividad del tratamiento; siendo estos últimos, en una sociedad con un enfoque humanista y en revolución, cuyo actor principal es el ciudadano, los que exigen mayor dedicación, interés y orientación para cumplir de esta manera con el compromiso de garantizar la protección y seguridad social al pueblo, especialmente en materia de salud.



Conversatorio sobre Factores de Riesgo Genético con médicos de los municipios Ambrosio Plaza, Acevedo y Sucre.

Referencias Bibliográficas

Morales, F. y Amaya, R. (2019). Educación universitaria y formación permanente desde una perspectiva heurística y anergógica. *Revista Ciencias de la Educación*, 29(54), 554-569. <http://servicio.bc.uc.edu.ve/educacion/revista/54/art08.pdf>

Uceda Antolín, J. (2022, 21 de marzo). La formación permanente: procedimientos y modalidades. *Nueva Revista de Política, Cultura y Arte*. <https://www.nuevarevista.net/la-formacion-permanente-procedimientos-y-modalidades>.

Fotos: Brigid Moronta
Prensa, Fundagenética

Promoviendo la Genética Clínica

Dra. Reina Mendoza

Dirección de Atención Médica

En Venezuela, los primeros estudios sobre genética datan de los años sesenta, específicamente en el Instituto Venezolano de Investigaciones Científicas (IVIC), en el Laboratorio de Genética Humana (LGH-IVIC). Le siguieron el Instituto de Investigaciones Genéticas “Dr. Heber Villalobos Cabrera” de la Facultad de Medicina de la Universidad del Zulia (IIG-LUZ) y la Fundación Instituto de Estudios Avanzados (IDEA) con una Unidad de Errores Innatos del Metabolismo (UDEIM-IDEA) fundados en 1973” (...) Para el año 2009, “se crea el Centro Nacional de Genética Médica de Venezuela “Dr. José Gregorio Hernández” (CNGMV), enfocado en la genética comunitaria, con la particularidad de contar con profesionales de origen cubano como parte del Convenio de Cooperación. (Torre Hernández, Guedez, Ojeda y Guevara 2018, párr. 5).

Este centro surge con el propósito, de prestar atención médica y psico social a todas las personas que presentan alguna discapacidad congénita, enmarcado dentro del Convenio Cuba Venezuela (2000), con la finalidad de impulsar y fortalecer el Sistema Público Nacional de Salud y garantizar la atención especializada en materia de genética médica.

El 2 de octubre del 2019, el Ejecutivo Nacional, por órgano del Ministerio del Poder Popular para la Salud, asume mediante transferencia la dirección, administración y funcionamiento del Centro Nacional de Genética Médica “Dr. José Gregorio Hernández”, a fin de garantizar el bienestar colectivo y el acceso a los servicios públicos de salud.

El 22 de mayo del 2020, se autoriza a través de Gaceta Oficial de la República Bolivariana de Venezuela, número 41.885, decreto N: 4.210, en su articulado 1, la creación de una Fundación del Estado, la cual se denominará, Fundación Centro Nacional de Genética Médica “Dr. José Gregorio Hernández”, con personalidad jurídica y patrimonio propio, adscrita al Ministerio del Poder Popular para la Salud.

En el primer semestre del año 2020, la Dra. Rivero, continúa con la tarea de recuperar los espacios de la institución, la contratación de personal calificado para las diferentes direcciones y la conformación de mesas de trabajo para la creación de la estructura organizativa.

La llegada del COVID-19 trajo consigo otras prioridades; en el mes de mayo se activó el Laboratorio Molecular para el procesamiento de las pruebas PCR y realizar el diagnóstico a nivel nacional, conjuntamente con el Instituto Nacional de Higiene “Rafael Rangel” (INHRR), además de continuar prestando servicio a los pacientes que requerían atención, cumpliendo las debidas medidas de bioseguridad y distanciamiento social.

Mediante Gaceta Oficial N° 41.923, de fecha 16 Julio del 2020, según decreto N° 4.252 se formaliza la creación de la Fundación Centro Nacional de Genética Médica “Dr. José Gregorio Hernández”, adscrita al Ministerio del Poder Popular para la Salud, con figura jurídica y recursos propios, teniendo como “objeto la ejecución de políticas y acciones orientadas a la prestación de servicio de diagnóstico pre y postnatal de enfermedades genéticas y defectos congénitos, ofreciendo asesoramiento genético a individuos o familias que lo requieran, al conocer el riesgo que estas condiciones aparezcan nuevamente en su descendencia; desarrolla la formación de talento humano calificado para contribuir a que la población venezolana cuente con servicios accesibles y gratuitos que mejoren la calidad de vida y realiza una labor investigativa sobre el comportamiento y las causas de los defectos congénitos y enfermedades genéticas, según las normas y principios de la ética médica”.

Fundagenética inicia su transformación al incorporar las especialidades de Pediatría, Traumatología, Medicina General, Asesoramiento Genético, Audiometría, Ginecobstetricia y mejorando las áreas de consulta de Asesoramiento Genético, Genética Clínica, Psicología y Psicopedagogía.

Promoviendo la Genética Clínica

Dra. Reina Mendoza
Dirección de Atención Médica

Dentro de su estructura organizativa, la Dirección de Asistencia Médica es responsable de planificar, direccionar y ejecutar acciones para garantizar el objeto social de Fundagenética, mediante la atención en materia de salud preventiva y asistencial en las áreas de asesoría genética, pediatría, genética clínica, psicopedagogía, terapia de lenguaje, audiometría, psicología, inmunización y ultrasonografía genética. Un balance general, de la atención brindada durante 2022, por la institución y la Red Genética refiere. 24.124 pacientes atendidos, a pesar de la pandemia y la crisis económica se incrementa la atención en todas las especialidades y hasta la fecha del año 2023, han sido atendidos 2751 pacientes en las diversas consultas.

Dentro de los logros de la Dirección de Atención Médica y la Dirección de Investigación y Docencia, están la formación y capacitación permanente del personal médico mediante el diseño, planificación y ejecución de cursos y talleres en áreas donde es necesario fortalecer el talento humano y profesional para brindar una mejor atención y una mayor cobertura. Durante el mes de mayo del 2022 se llevó a cabo el “Taller de Factores de riesgo Genético, dirigido al personal de salud (Médicos, Enfermeras) de las Áreas de Salud Integral Comunitarias (ASIC), voceras de Parto Humanizado, voceros del poder popular de los Municipios Plaza y Zamora y personal de la institución (Atención al Ciudadano). Una segunda versión, fue realizada en el mes de noviembre 2022 a enero 2023, para el personal Médico del Municipio Sucre, para un total de 30 participantes. Estos talleres se realizan, con el fin de ofrecer conocimientos básicos de genética médica y difundir la cultura genética, la promoción, prevención y diagnóstico de los posibles defectos congénitos en las etapas: preconcepcional, prenatal, postnatal. Dentro de la agenda de formación se tiene previsto su implementación a otros estados del país.

Referencias Bibliográficas

- Torre-Hernández, C. A., Guedez, Y., Pineda-Bernal, L., Ojeda, H. A., & Guevara-Guerra, Y. A. (2018). Los servicios de Genética Médica en Venezuela. *Revista Panamericana de Salud Pública*, 42, e78. <https://doi.org/10.26633/RPSP.2018.78>
- Ministerio del Poder Popular para la Salud. (2020, 16 de julio). Acta Fundacional de la Fundación Centro Nacional de Genética Médica “Dr. José Gregorio Hernández”. En Tribunal Supremo de Justicia. *Gaceta Oficial de la República*, 41.923 [Ordinaria]. <https://www.ghm.com.ve/wp-content/uploads/2020/12/41923.pdf>



Dra. Reina Mendoza directora de Atención Médica realizando abordaje médico a infante de 8 años de edad



Dra. Reina Mendoza en la Jornada Genética va a las Comunidades en el sector Las Rosas del municipio Zamora

La discapacidad auditiva un reto para el acceso equitativo a la atención otológica

Dra. Yolanda López Álvarez y
Licenciada Milaydis García Mustelier,
Dirección de Gestión Médica

La Organización Mundial de la Salud (OMS) estima que más del 5% de la población mundial (430 millones de personas) padece una pérdida de audición discapacitante y requiere rehabilitación. Se calcula que en 2050 esa cifra superará los 700 millones (una de cada diez personas). (2023, descripción general, párr. 1).

Estas estimaciones invitan a reflexionar acerca de la importancia de informar acerca de la discapacidad auditiva, sus causas y mecanismos de prevención con miras a que las personas con esta patología puedan desenvolverse en su comunidad e insertarse en el mundo laboral.

La discapacidad auditiva “se define como la pérdida o anomalía de la función anatómica y/o fisiológica del sistema auditivo, y tiene su consecuencia inmediata en una discapacidad para oír, lo que implica un déficit en el acceso al lenguaje oral”. (Carrascosa García, 2015, p. 102).

Al ser la audición la vía principal a través de la cual se desarrolla el lenguaje y el habla, cualquier trastorno en la percepción auditiva del niño, a edades tempranas, afecta de manera directa su desarrollo lingüístico y comunicativo, sus procesos cognitivos y su posterior integración escolar, social y laboral. (Carrascosa García, 2015, p. 102).

Existen diversas clasificaciones de las pérdidas auditivas de acuerdo a múltiples aspectos como tipo de pérdida auditiva, grado de pérdida, morfología de la curva, dinámica residual, rendimiento protésico tonal y rendimiento protésico verbal. A continuación, haremos referencia a las más comunes:

1. La clasificación audiológica toma como referencia la pérdida auditiva o umbral de nivel de audición (HTL) medida en decibelios (dB). No obstante, la clasificación más usada según el Bureau Internacional de audiología es la que considera:

Audición normal: Umbral de audición (0-20 dB).

Hipoacusia leve o ligera (20-40 dB).

Hipoacusia media o moderada (40-70 dB).

Hipoacusia severa (70-90 dB)

Hipoacusia profunda (más de 90 dB.).

Cofosis o anacusia. Pérdida total de la audición. Se puede decir que estas son pérdidas excepcionales.

Clasificación desde el punto de vista otológico según el lugar de la lesión:

Hipoacusias conductivas o de transmisión. Provocada por un impedimento en las ondas sonoras del oído externo y medio al oído interno. Al estar afectada la parte mecánica del oído, existe impedimento que el sonido llegue a estimular las células del órgano de Corti. Las más frecuentes son otitis serosas, perforación, tímpano esclerótico.

Neurosensoriales. Se produce cuando el nervio auditivo o las células ciliadas sufren daño. Puede ser adquirida (luego del nacimiento y producto de traumatismos, medicamentos ototóxicos, exposición a ruidos fuertes, meningitis entre otros. La congénita se produce desde el nacimiento y puede ser hereditaria o por una anomalía en el desarrollo de las etapas de gestación del feto.

Mixta. Cuando la patología se encuentra presente tanto en la vía de conducción del sonido, como en la percepción.

Clasificación teniendo en cuenta el momento de aparición:

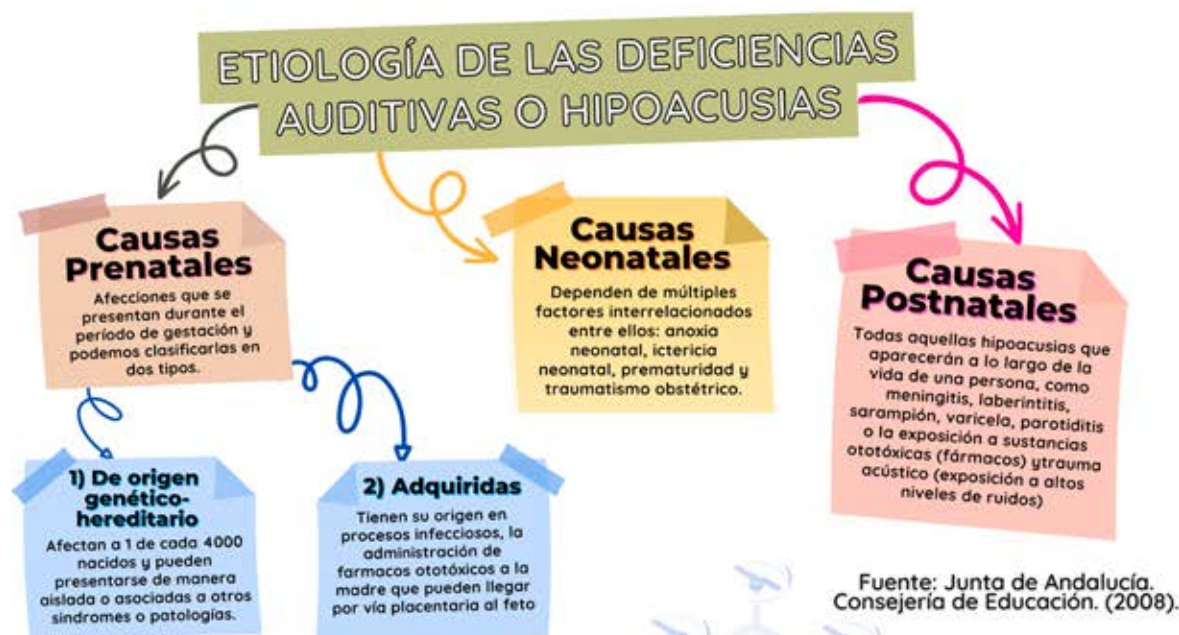
Prelocutivas: la pérdida auditiva está presente al momento del nacimiento del bebé o aparece antes de la adquisición del lenguaje (menor de 3 años).

Postlocutivas: la deficiencia auditiva aparece posterior a la adquisición del lenguaje e implica alteraciones fonéticas progresivas. (mayor de 5 años). (Junta de Andalucía, 2008).

La discapacidad auditiva un reto para el acceso equitativo a la atención otológica

Dra. Yolanda López Álvarez y
Licenciada Milaydis García Mustelier,
Dirección de Gestión Médica

Las causas que conllevan a una hipoacusia o deficiencia auditiva pueden ser analizadas según el momento de la vida en que se originaron. Ver Figura. 1



La discapacidad auditiva o disminución de la audición, va a suponer una serie de consecuencias que estarán condicionadas por factores tan diversos como la edad de aparición de la deficiencia auditiva, el grado de pérdida auditiva, el nivel intelectual del sujeto, la existencia de restos auditivos, la colaboración e implicación familiar, la rehabilitación realizada, entre otras. La hipoacusia es un problema complejo en el que se ve afectado el desarrollo integral del sujeto de una manera global.

Las implicaciones más significativas se evidencian en la hipoacusia moderada con lenguaje empobrecido y problemas en la articulación, aislamiento social, atraso curricular, retraso en el aprendizaje y la lecto-escritura hasta problemas cognitivos severos por falta de percepción de la información, alteraciones en las funciones sensoriales, motoras y del desarrollo socio afectivo en las sorderas severas y profundas. Si no se le detecta y atiende, la pérdida de la audición puede tener consecuencias de gran alcance que afectan la adquisición del lenguaje, el bienestar psicosocial, la calidad de vida, los logros educativos, las relaciones interpersonales, la salud mental e independencia económica en las diversas etapas de la vida.

Muchas causas de la pérdida de la audición pueden prevenirse. Las infecciones y enfermedades comunes del oído, ciertas enfermedades prevenibles por vacunación, la exposición al ruido y a los productos químicos ponen en peligro la audición de muchas personas a distintas edades.

En las últimas décadas se han producido avances revolucionarios en el campo de la tecnología auditiva, el diagnóstico y la telemedicina, con innovaciones que permiten diagnosticar las enfermedades del oído y la pérdida auditiva a cualquier edad y en cualquier entorno. El tratamiento médico y quirúrgico, los audífonos, los implantes cocleares, la terapia de rehabilitación, la lengua de señas y el subtítulo son soluciones que permiten que las personas con enfermedades del oído o pérdida auditiva accedan a la educación y la comunicación y tengan así la oportunidad de desarrollar su potencial.

La discapacidad auditiva un reto para el acceso equitativo a la atención otológica

Dra. Yolanda López Álvarez y
Licenciada Milaydis García Mustelier,
Dirección de Gestión Médica

En el Informe mundial sobre la audición (2021), la OMS destaca la necesidad de promover la atención otológica y audiológica, independientemente de la edad, la nacionalidad o la situación auditiva. Hace un llamado a los Estados Miembros que pongan en marcha una acción afirmativa que incluya y atienda las necesidades de quienes tienen enfermedades del oído y pérdida de la audición con miras a promover el acceso equitativo a la atención otológica y audiológica en el mundo, especialmente en las comunidades menos favorecidas. Dentro de las acciones que sugieren se encuentran la necesidad de integrar los cuidados del oído y la audición dentro de los planes nacionales de salud, fortalecer los sistemas de salud para brindar cuidado del oído y la audición integrado y centrado en la persona, realizar campañas de concienciación para combatir ciertas actitudes y el estigma relacionado con las patologías del oído y la pérdida auditiva. (OMS, 2021, p. 12).

En Fundagenética el Servicio de Audiología se encontraba inactivo. Se reactiva bajo la gestión de la Dra. Rivero en el 2022 a través de la rehabilitación de los espacios y mantenimiento del equipo para ofrecer atención médica gratuita a todas aquellas personas que presentan alguna dificultad auditiva. Además de la atención individualizada se llevan a cabo periódicamente jornadas de atención integral a las comunidades y escuela a través de los proyectos Genética va a las Comunidades y Genética va a la Escuela. Hasta marzo 2023, 497 personas han sido beneficiadas con este servicio.



Equipo de Fundagenética en la U.E de Educación Especial Bolivariana Andrés Rosendo Armas del municipio Brión del Edo. Bolivariano de Miranda brindando atención integral a pacientes con discapacidad auditiva.

Referencias Bibliográficas

Carrascosa García, J. (2015). La discapacidad auditiva. Principales modelos y ayudas técnicas para la intervención. Revista Internacional de apoyo a la inclusión, logopedia, sociedad y multiculturalidad, 1(2), 101-113. <https://www.redalyc.org/pdf/5746/574661395002.pdf>

Junta de Andalucía. Consejería de Educación. (2008). Manual de atención al alumnado con necesidades específicas de apoyo educativo derivadas de discapacidad auditiva. https://sid-inico.usal.es/idocs/F8/FDO23840/apoyo_educativo_discapacidad_auditiva.pdf

Organización Mundial de la Salud. (2021). Informe mundial sobre la audición: resumen ejecutivo. <https://iris.paho.org/handle/10665.2/55067>

Organización Mundial de la Salud. (2023, 27 de Febrero). Sordera y pérdida de la audición. <https://www.who.int/es/news-room/fact-sheets/detail/deafness-and-hearing-loss>

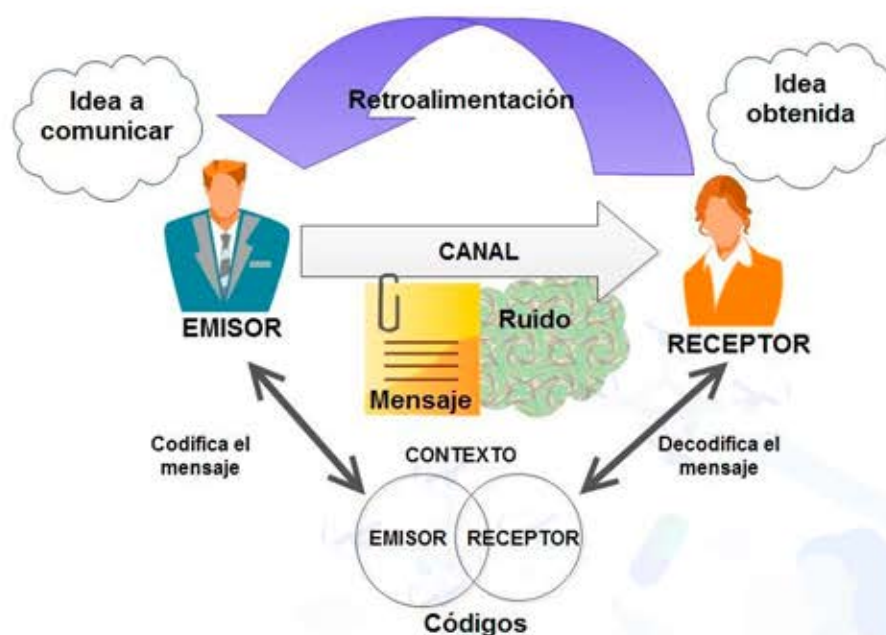
Comunicación en salud: estrategia para la promoción de la cultura genética

Lcda. Desiree Azuaje

Dirección de Gestión Comunicacional

La comunicación es el elemento fundamental en las relaciones interpersonales, la transmisión de información, el intercambio de conocimiento e ideas, implementar estrategias comunicacionales, acuerdos políticos, temas relevantes de salud, entre otros, y para cada caso en el que se aplique exige una comprensión específica. Por lo tanto, resulta necesario una gestión adecuada. No se trata solo de comunicar, sino también de cómo se comunica, un error puede implicar una ruptura, pérdidas económicas y hasta se puede crear un caos social, dependiendo del nivel de autoridad y responsabilidad de la persona que emite dicho comunicado.

El proceso de la comunicación humana



Fuente: Leyva, RJ (2012) Teoría General de la Comunicación.

Viene a ser el proceso mediante el cual una o varias personas interactúan para establecer una conexión a través de un mensaje que les permita intercambiar ideas o compartir información, por lo tanto, comunicar es compartir algo de nosotros con alguien más.

No poder comunicarse puede incluso significar en muchos aspectos, perder una parte de sí mismo; la habilidad de comunicarse es central para el auto concepto. Todo comunica, nuestra forma de escribir, las marcas que vestimos, el lenguaje que usamos, el estado de nuestra ropa, los accesorios que utilizamos, nuestra postura y gestos, ¡todo! Y al mismo tiempo, todo esto constituye el concepto que tenemos de nosotros mismos.

Las habilidades de comunicación son herramientas para entender a los demás, por lo que el lenguaje no verbal puede proporcionar ideas muy claras de quiénes son y cuáles son sus valores e intereses. La escucha activa también es una habilidad de un buen comunicador.

Comunicación en salud: estrategia para la promoción de la cultura genética

Lcda. Desiree Azuaje

Dirección de Gestión Comunicacional

La comunicación como estrategia para la formación y prevención en salud

La comunicación en el sector salud se implementa como estrategia para difundir el conocimiento, informar al público sobre medidas de prevención, promover estilos de vida saludable para que las personas puedan realizar cambios que mejoren sus condiciones de salud, compartir artículos sobre programas, jornadas y actividades relacionadas con la atención médica primaria, integral y especializada. (González Díaz, 2015, p. 1).

En el campo de la salud, el “arte y la técnica de informar, influenciar y motivar a los individuos, las instituciones y el público general” forma parte del accionar diario de los trabajadores de la salud para promover transformaciones en los habitantes de una comunidad y garantizar su derecho a la salud. (González Díaz, 2015, p. 2).

En este sentido, la comunicación es un aspecto vital para todas y todos los trabajadores de la Fundación Centro Nacional de Genética Médica Dr. José Gregorio Hernández”, porque de una manera asertiva contribuye al logro de los objetivos y cada una de las metas propuestas.

Toda institución necesita de la comunicación para cubrir sus necesidades más básicas, como proyectarse, dar a conocer el quehacer diario. En el caso de Fundagenética, la Dirección de Gestión Comunicacional es la encargada de difundir las actividades que se realizan dentro y fuera de la institución, en aras de fortalecer la difusión de las noticias más importantes, las actividades que realizan los especialistas o Asesores Genéticos a nivel nacional, así como la gestión de la presidenta, Dra. Eglys Rivero y los lineamientos del presidente Nicolas Maduro Moro y la ministra Magaly Gutiérrez Viña, en función de mejorar el Sistema Público Nacional de Salud (SPNS).

Desde el 2021, la institución ha implementado el uso de las redes sociales, para abrir un espacio de información permanente donde se difunde a diario el objeto social de la fundación, los servicios que ofrecen, así como las actividades de información y formación en cultura genética a un promedio de 500 a 600 pacientes que acuden semanalmente. De igual forma, se edita un boletín informativo trimestralmente, la elaboración de videos y otros recursos que permiten proyectar la labor institucional.



Lcda. Esther Burguillos impartiendo sesión informativa a las pacientes sobre el Asesoramiento Genético



Dra. Eglys Rivero en asamblea con Parto Humanizado del municipio Ambrosio Plaza.



Lcda Beatriz Tapia, dictando charla a gestantes sobre la prueba del talón

Comunicación en salud: estrategia para la promoción de la cultura genética

Lcda. Desiree Azuaje
Dirección de Gestión Comunicacional



Entrega de Reconocimientos a la Brigada Antonio Maceo de la Misión Médica Cubana por su excelente labor



Presidenta de Fundagenética Dra. Eglys Rivero presente en Asamblea con los Comités de Salud del eje Guarenas Guatire.



Visita del Equipo Médico de Fundagenética al Municipio Brión



La Dra. Eglys Rivero junto a su equipo en el Concurso de Reina de Carnaval INCRET 2023



Lcda. Nilda Martínez dictando sesión educativa a gestantes sobre la Prevención del Dengue.

Referencias Bibliográficas

Geber, N. (2022). Importancia de la Comunicación.
<https://www.importancia.org/comunicacion.php>

González Díaz, C. (2015). La comunicación en salud como premisa fundamental para la percepción de riesgo en las poblaciones. *Revista Cubana de Higiene y Epidemiología*, 53(2).
<https://revepidemiologia.sld.cu/index.php/hie/article/view/40/18>

Caso Clínico:

Esclerosis Lateral Amiotrófica Familiar

Dra: Nery Pischitta

Médico Especialista en Medicina General Integral
Máster en Asesoramiento Genético,

Paciente de 59 años, residenciado en el Sector El Pare, de los Puertos de Altagracia, Municipio Miranda del Estado Zulia, que refiere dificultad para caminar desde hace 8 meses aproximadamente. Presenta debilidad y dolor en los miembros inferiores, que mejora tras detenerse, acompañado en ocasiones de lumbalgia no irradiada. Ha notado cambios en la voz, siendo ésta más disfónica. En la anamnesis refiere debilidad en las manos. No presenta trastorno ocular, ni de control de esfínteres y tampoco a nivel sensitivo. No se aprecia labilidad emocional. Refiere calambres ocasionales en gemelos. Como antecedentes personales, es hipertenso. Antecedentes familiares: tío paterno fallecido con el diagnóstico de Esclerosis Lateral Amiotrófica (ELA). En la exploración neurológica presenta habla hipofónica. Motilidad ocular interna y externa normal. Fasciculaciones linguales. No debilidad cervical. Motor: miembros inferiores (MMII): paraparesia de predominio proximal 4/5. Dorsiflexión de ambos pies 5/5. Debilidad en miembros superiores. No déficit sensitivo. Reflejo osteo-tendinoso (ROT) +++/+++ con Hoffmann positivo bilateral y reflejo cutáneo-plantar derecho indiferente, izquierdo conservado. Fasciculaciones en deltoides, pectorales. Atrofia muscular en ambos cuádriceps. Es valorado por Especialista (Neurólogo), quien diagnostica Esclerosis Lateral Amiotrófica.

La esclerosis lateral amiotrófica (ELA) es una enfermedad progresiva del sistema nervioso que afecta las neuronas en el cerebro y la médula espinal, y causa pérdida del control muscular. Es una enfermedad neurodegenerativa progresiva letal que afecta a las neuronas motoras superior e inferior. (Callejo Mora y Sánchez Monge, 2022, párr. 1)

Los síntomas iniciales varían con cada persona, pero por lo general incluyen tropezarse, dejar caer objetos, fatiga anormal en brazos y/o piernas, tartamudear, calambres musculares y tics y/o episodios incontrolables de risa o llanto.

Síntomas de tener esclerosis lateral amiotrófica (ELA)

1. Debilidad muscular en manos, brazos, piernas o los músculos del habla, de la acción de tragar o respirar.
2. Discapacidad del uso de brazos y piernas.
3. Tics (fasciculación) y calambres musculares, especialmente en manos y pies.
4. Llanto, risa o bostezos inapropiados. (Asociación Cántabra de Esclerosis Lateral Amiotrófica, s.f.)

Factores de riesgo

Algunos de los factores de riesgo establecidos para la esclerosis lateral amiotrófica son:

- Herencia. Entre el 5 y el 10 % de las personas con esclerosis lateral amiotrófica la heredaron (esclerosis lateral amiotrófica familiar). La mayoría de los hijos de personas con esclerosis lateral amiotrófica familiar tienen un 50 % de probabilidades de desarrollar la enfermedad.
- Edad. El riesgo de tener esclerosis lateral amiotrófica aumenta con la edad, y es más común de los 40 a mediados de los 60 años.
- Sexo. Antes de los 65 años, la esclerosis lateral amiotrófica es un poco más común en hombres que en mujeres. Esta diferencia de sexo desaparece después de los 70 años.
- Genética. Algunos estudios que examinan todo el genoma humano, encontraron muchas similitudes en las variaciones genéticas de las personas con esclerosis lateral amiotrófica familiar y algunas personas con esclerosis lateral amiotrófica no hereditaria. Estas variaciones genéticas podrían hacer que las personas sean más susceptibles a la esclerosis lateral amiotrófica. (Mayo Foundation for Medical Education and Research, 2022, factores de riesgo).

Caso Clínico:

Esclerosis Lateral Amiotrófica Familiar

Dra: Nery Pischuita

Médico Especialista en Medicina General Integral
Máster en Asesoramiento Genético,

El gen SOD1 es el primer gen responsable mapeado en la esclerosis lateral amiotrófica tipo 1 (ELA1) y codifica para la enzima superóxidodismutasa tipo 1 (SOD1), cuya función es proteger del daño mediado de los radicales libres derivados del oxígeno; su mecanismo fisiopatológico en ELA1 se relaciona con isquemia. Diversos estudios moleculares del gen SOD1 muestran que las mutaciones puntuales son las más frecuentes. Las mutaciones más comunes en los casos familiares son p.A4V, p.I113Y, p.G37R, p.D90A y p.E100G, que explican más de 80 % de los casos, aunque también se han descrito mutaciones intrónicas como responsables de esclerosis lateral amiotrófica tipo 1. Los casos esporádicos se explican por mutaciones en otros genes como SETX y C9orf72. ELA1 es una enfermedad compleja con heterogeneidad genética. Por otra parte, los casos familiares y esporádicos tienen etiología distinta, lo cual se explica por la heterogeneidad molecular y múltiples mecanismos patogénicos que conducen a ELA1; el estrés oxidativo y la isquemia no son la única causa. (Cervantes-Aragón, 2019, p. 513).

Uno de cada 10 casos de esclerosis lateral amiotrófica (ELA) se debe a un defecto genético. La causa se desconoce en la mayoría del resto de los casos. En la ELA, las células nerviosas (neuronas) motoras se desgastan o mueren y ya no pueden enviar mensajes a los músculos.

Cuando una persona con una forma autosómica dominante de la ELA tiene hijos, cada hijo tiene un riesgo de 50% (1 de 2) de heredar la copia mutada del gen y, por lo tanto, de tener ELA. La enfermedad también puede heredarse de forma autosómica recesiva. Se encontraron dos variantes genéticas que contribuyen al riesgo de esclerosis lateral amiotrófica: el gen SOD1 en el cromosoma 21q (rs13048019) y en el cromosoma 9p (rs3849942).

Las mutaciones en el gen C9ORF72 en las personas con esclerosis lateral amiotrófica (ALS), consiste en expansiones de repetición hexanucleotídica.

Se cree que estos individuos tienen más de aproximadamente 30 repeticiones. Estas mutaciones reducen la cantidad de proteína C9ORF72 codificada. Existen por lo menos 3 diferentes series hereditarias de la ELAF. La serie hereditaria más común de la ELAF se conoce como dominante autosómica. Actualmente se conocen cuatro genes que se encuentran en la ELAF. Aproximadamente el 15% es causado por mutaciones en el gene SOD1, y un 3% a 4% de casos adicionales se deben a variantes patogénicas en el gene TDP-43 o en el gene FUS. Por último, una mutación recientemente encontrada en el gene de la proteína que contiene valosina (VCP, por sus siglas en inglés) es responsable de algunos casos de ELAF. (Zapata-Zapata et al, 2015).



Nery Pischuita
con paciente.

Referencias Bibliográficas

Asociación Cántabra de Esclerosis Lateral Amiotrófica. (s.f). Causas / Síntomas. <https://elacantabria.org/que-es-el-ela/sintomas-del-ela/>

Callejo Mora, A. y Sánchez-Monge, M. (2022, 20 de junio). ELA esclerosis lateral amiotrófica. <https://cuidateplus.marca.com/enfermedades/neurologicas/ela-esclerosis-lateral-amiotrofica.html>

Mayo Foundation for Medical Education and Research. (2022, 13 de Octubre). Esclerosis lateral amiotrófica. <https://www.mayoclinic.org/es-es/diseases-conditions/amyotrophic-lateral-sclerosis/symptoms-causes/syc-20354022>

Cervantes-Aragón, I., Ramírez-García, A., Baltazar-Rodríguez, L., García-Cruz, D. y Castañeda-Cisneros, G. (2019). Aproximación genética en la esclerosis lateral amiotrófica. *Gac Med Mex*, 155, 513-521. <https://www.medigraphic.com/pdfs/gaceta/gm-2019/gm195j.pdf>

Zapata-Zapata, C. H., Franco-Dáger, E., Solano-Atehortúa, J.M. y Ahunca-Velásquez, L. F. (2016). Esclerosis lateral amiotrófica: actualización. *Iatreia*, 29(2), 194-205. <https://doi.org/10.17533/udea.iatreia.v29n2a08>

TESTIMONIOS

Nuestra vocación de servicio se refleja en las declaraciones de los pacientes que acuden a Fundagenética. A continuación algunos de sus testimonios

Niña de 9 meses de edad fue diagnosticada con Hipotiroidismo Congénito por genetista clínico

Guarenas 22 de febrero 2023

La genetista clínica Dra. Yolanda López brindó asistencia a la infante Rous Muller, de 9 meses de edad, quien acude con su madre Roxana Herrera, a las instalaciones de la Fundación Centro Nacional de Genética Médica Dr. José Gregorio Hernández (Fundagenética) provenientes de la ciudad de Guatire, estado Miranda, al ser referido de Neurología con un diagnóstico erróneo -múltiples malformaciones congénitas- al ser evaluado por la especialista se determinó la valoración correcta.

La madre de la niña había acudido a varios especialistas sin obtener un diagnóstico preciso. Luego de la evaluación por parte de la genetista se pudo determinar su condición e indicar el tratamiento adecuado.

La especialista expresó "es la tercera vez que la infante es atendida en la Fundación y la diferencia de cuando vino por primera vez hasta hoy es sorprendente. La pequeña padece de hipotiroidismo congénito, luego del perfil tiroideo. Al inicio la niña se encontraba con una macroglosia, que no le permitía respirar bien, además de una hernia umbilical, toda la clínica era de hipotiroidismo congénito".

Así mismo, la genetista hace hincapié, "esto va a dejar secuelas ya que tuvo 5 meses sin el tratamiento, al haberse omitido la prueba del talón entre el quinto al décimo día de nacida. Sin embargo, al recibir una atención especializada e iniciarse el tratamiento ha sido evidente la recuperación de la niña".

Dada la importancia que gestantes y lactantes cumplan con todos los exámenes requeridos por los especialistas, Fundagenética realiza charlas y sesiones educativas para que las madres estén informadas.

Roxana Herrera, madre de la niña, se mostró complacida con la evaluación de su bebé y del comfortable servicio brindado por la especialista "después de detectar la enfermedad la niña ha evolucionado bien ya que no lloraba, se le dificultaba porque tenía la lengua muy inflamada, no sostenía la cabecita por su condición, estoy contenta con los avances. La atención es muy buena, la doctora es muy amable, estuve atenta a cada una de las observaciones que me decía, cuando la evaluó y detectó hipotiroidismo congénito



Genetista Clínico Dra. Yolanda López asistiendo a la niña Rous Muller

Créditos:

Foto y Texto: Lcda. Evis Martínez
Prensa Fundagenética

Lactante de 4 meses de edad es evaluado por la Dra. Yolanda López

Guarenas, 26 de enero 2023

La Dra. Yolanda López especialista en genética clínica, de la Misión Médica Cubana (MMC), lleva a cabo valoración a gestante de 4 meses de edad, quien estuvo en consulta junto a su madre para su posterior reevaluación, en las instalaciones de la Fundación Centro Nacional de Genética Médica "Dr. José Gregorio Hernández", liderada por la Dra. Eglys Rivero.

López reporta que "la pequeña ha mejorado bastante desde el punto de vista nutricional al ser una niña prematura, presentar un patrón dismórfico de malformaciones, suturas y fontanelas muy amplias. Además, muestra una catarata congénita bilateral en el ojo derecho, paladar hendido en UV que corresponde a un Pierre Robin y dilatación de los riñones".

"La niña se encuentra en estudio, valoración con genética y otros especialistas de neurología y oftalmología, en espera de los informes correspondientes y la operación de la catarata".

Todo esto, es ejecutado gracias a las políticas en materia de salud creadas por el Gobierno Nacional, la gestión de la ministra del Poder Popular para la Salud, Magaly Gutiérrez Viña, encargada de desarrollar acciones de protección a los venezolanos y venezolanas de la patria.



Dra. Yolanda López ofreciendo servicios óptimos y de calidad a los pequeños que asisten a Fundagenética

Créditos:

Texto y Fotos: Lcda. Brigid Moronta
Prensa, Fundagenética

GeNÉ *Somos* tica



A través de esta sección tendrás acceso a investigaciones, proyectos y recursos de información que te ayuden en el desarrollo de tus investigaciones en el campo de la genética.



Recursos para tu formación permanente

Hoy más que nunca es necesario aplicar conocimientos, capacidades y destrezas que te permitan un mejor desempeño profesional.

La distancia y el horario no deben ser impedimento para tu formación permanente, por tanto queremos compartir información sobre plataformas virtuales de formación libre y gratuita, donde con solo registrarte tendrás acceso a una variedad de cursos, recursos, información, webinarios, publicaciones y más para facilitar tu proceso de formación.



Campus Virtual de Salud Pública de la OPS

María Mercedes Estrada

<https://orcid.org/0000-0002-8765-5688>

¿Qué es?

Es una iniciativa desarrollada desde el 2003 y oficialmente puesta en práctica en el 2007 como herramienta para la cooperación técnica de la Organización Panamericana de la Salud con el propósito de “liderar esfuerzos organizacionales entre los Estados Miembros y otros socios estratégicos, para promover la capacitación de recursos humanos para la salud, para todas las personas en todos los lugares”. (2023, misión). Concebido de acuerdo a tres principios: el uso de las nuevas tecnologías de información y comunicación, los principios de calidad científica y ética y el concepto de acercar el conocimiento a la práctica constituye un aporte innovador en el desarrollo de capacidades para la formulación de políticas de salud pública y el desempeño de los sistemas de salud en la Región de las Américas. (Listovsky et al, 2022, p. 1)

Viene a ser un espacio de encuentro para compartir saberes y conocimientos, experiencias y buenas prácticas para el fortalecimiento de los sistemas nacionales de salud de cada uno de los Estados Miembros. En el caso venezolano, sus esfuerzos están orientados a la formación permanente interprofesional de quienes conforman la Red Integrada de Salud con miras a garantizar el derecho a la salud, el buen vivir y vivir bien de la población venezolana.

¿Cómo participar?

El único requisito es registrarte como usuario, estar dispuesto y comprometido a colaborar, aportar, aprender y hacer de dicho espacio el reflejo de la política pública de formación permanente en salud de cada país miembro. Las diferentes propuestas promueven la articulación entre teoría y los problemas de los servicios de salud, responden a las temáticas y prioridades de los países y garantizan la calidad académica.

¿Qué Ofrece?

“El CVSP desarrolla propuestas en diferentes formatos: cursos, recursos educativos abiertos y comunidades virtuales de práctica (de gestión, docencia e investigación)”. Listovsky et al, 2022, p. 2)

Bajo la consigna Acercando el Conocimiento a la Práctica, los cursos contemplan actividades para problematizar y reflexionar acerca de situaciones de trabajo de los trabajadores de salud.

En otras palabras ofrece la posibilidad de formarte, actualizar tus conocimientos, conocer buenas prácticas, reutilizar los recursos educativos, intercambiar con expertos, conocer realidades y unir esfuerzos para el desarrollo de políticas públicas y propuestas de acción orientadas a brindar un atención integral de salud con calidad y calidez.

Recursos para tu formación permanente

El CVSP te da acceso a:



1. **Cursos con tutorías:** moderados por docentes tutores de un grupo cerrado de participantes, con fecha de inicio y cierre.



2. **Cursos autogestionados o de autoaprendizaje** (autonomía del participante para aprender a su ritmo, sin tutorías, con un límite aproximado de 2 años para su culminación).



2. **Cursos de países:** Acceso al aula virtual y oferta formativa de los países de la región



3. **Materiales educativos de los cursos finalizados:** acceso a guías, bibliografías y videos que sustentan los cursos del CVSP



4. **Repositorios de Webinars** con opciones de recuperación por título, idioma y área temática.



5. **Acceso a información actualizada sobre el COVID-19:** acceso al contenido de los webinars y cursos realizados sobre COVID-19.



6. **Red de Recursos Educativos Abiertos:** posibilidad de publicar, recuperar y compartir objetos virtuales de aprendizaje de los países de la región



7. **Noticias.** Noticias regionales y noticias nacionales (países), Consultar el Boletín Sistemas y Servicios de Salud y las Novedades del Campus Virtual en Salud Pública, así como la suscripción para recibirlos periódicamente.



8. Enlaces de interés (vínculos de acceso al Observatorio de RHUS, Biblioteca Virtual en Salud), mesa de ayuda y mucho más.

Fuente: (CVSP, 2023).

Si quieres conocer más acerca de los aspectos pedagógicos que rigen el CVSP te invito a ver el video Enfoque Educativo CVSP

No dejes que te lo cuenten, entra al Campus Virtual de Salud Pública de la OPS

Regístrate, navega y aprovecha cada una de las bondades que te ofrece. Este espacio es tuyo. Aprovechalo para tu desarrollo profesional. ¡Contamos contigo!

Recursos para tu formación permanente

Figura 1. Pantalla principal del Campus Virtual en Salud Pública

The image shows the main page of the OPS 120 Campus Virtual en Salud Pública. The page features a header with the OPS 120 logo, navigation links for languages (Español, English, Português, Français), and buttons for 'CREAR CUENTA' and 'INICIAR SESIÓN'. A central banner image shows two healthcare workers in a virtual classroom setting. Below the banner is a navigation bar with icons for 'Cursos de autoaprendizaje', 'Cursos con tutoría', 'Cursos de países', 'Cursos en convocatoria y próximos', and 'Materiales educativos de cursos finalizados'. A search bar is located on the left, and a 'Menú de Navegación' is on the right. The bottom section includes a 'Catálogo de publicaciones' and a 'WEBINARIOS' section.

4 idiomas

Crear Perfil

Boletines

Aula virtual de los países. Venezuela

Suscripción a boletines

Observatorio de Recursos Humanos en Salud

Recursos Educativos

Portal BVS Regional

Cuadro de Búsqueda

Menú de Navegación

Recursos para tu formación permanente

Figura 1. Pantalla principal del Campus Virtual en Salud Pública

ÚLTIMAS NOTICIAS

06 Boletín Sistemas y Servicios de Salud – Febrero 2023
Feb
SISTEMAS Y SERVICIOS DE SALUD BOLETÍN
Entérate de las últimas noticias del Departamento de Sistemas y Servicios de Salud de la OPS.
[Ver más](#)

24 Novedades del Campus Virtual de Salud Pública – Octubre 2022
Oct
CAMPUS VIRTUAL DE SALUD PÚBLICA NOVEDADES
Entérate de las últimas noticias del Campus Virtual de Salud Pública de la OPS.
[Ver más](#)

09 La OPS realiza el taller "Fortalecimiento de los nodos de Argentina, Brasil, Par..."
Oct
La Organización Panamericana de la Salud (OPS) realizó...
[Ver más](#)

Manténse informado

Enlaces de interés

- Organización Panamericana de la Salud
- Organización Mundial de la Salud
- Observatorio Regional de Recursos Humanos
- Biblioteca Virtual en Salud – BIREME

Mesa de ayuda

- Ayudas y tutoriales
- Escríbame un e-mail de contacto
- Preguntas frecuentes
- Panel de usuarios
- Verificación del certificado

Noticias

- Noticias regionales
- Noticias de países

Boletines

- Campus Virtual
- Sistemas y Servicios de Salud

Recibir información

Para recibir información sobre los cursos y actividades.

[Suscribirse](#)

El CVSP está bajo una licencia 3.0 de Creative Commons (CC BY-NC 3.0 IGO) para Organismos Intergubernamentales, excepto cuando se indique lo contrario.
Determinados cursos y recursos educativos pueden estar bajo otro tipo de licencia CC.
Para contactar al Webmaster del CVSP | Términos y condiciones para el uso del CVSP | Atribuciones

Referencias Bibliográficas:

Listovsky, G.M., Duré, M.I., Rodríguez, G.L., León, C., De Gracia Tejada, E., Díaz, J., Zidi, I. y Fitzgera, J. (2022). El Campus Virtual de Salud Pública de la Organización Panamericana de la Salud como estrategia de cooperación técnica. *Rev Panam Salud Pública*, 46, 1-8. <https://doi.org/10.26633/RPSP.2022.133>

Organización Panamericana de la Salud. (2022, 4 de abril). Enfoque educativo CVSP. [Video]. Youtube. <https://youtu.be/VnBrxIsSFTk>



FUNDACIÓN
**CENTRO NACIONAL
DE GENÉTICA MÉDICA**
Dr. JOSÉ GREGORIO HERNÁNDEZ

*¡Juntos
por
cada latido!*

