

## **FUNCIONES DE LOS MÉDICOS QUE SON MASTERES EN ASESORAMIENTO GENÉTICO**

### **FUNCIONES CON UNA CONCEPCIÓN EPIDEMIOLOGICA**

- Conocer el cuadro epidemiológico de su municipio, delimitando la ocurrencia de problemas de salud relacionados con la incidencia y la prevalencia de enfermedades genéticas
- Realiza los registros de las enfermedades genéticas, enfermedades comunes, malformaciones congénitas y registro de gemelos de su municipio.
- Dirige sus acciones hacia la búsqueda de factores de riesgo que puedan predisponer a la ocurrencia de enfermedades genéticas en la población y por ende a discapacidades por esta causa.

### **FUNCIONES CON UNA CONCEPCIÓN COMUNITARIA**

- Realiza actividades de Promoción de salud genética, tomando como objetivos de trabajo a los Consejos Populares, Centros de Trabajo y Escuelas.
- Participa, con el equipo básico de salud, en actividades específicas dirigidas a familias o individuos afectados por enfermedades genéticas que requieran de una acción comunitaria específica.
- Se interrelaciona con los organismos e instituciones necesarios con el fin de apoyar la atención comunitaria a personas con enfermedades genéticas y discapacidades.
- Promueve la divulgación y la educación en genética de la población.
- De conjunto con los trabajadores sociales participa en la atención a pacientes discapacitados que son casos críticos y evalúa sistemáticamente a aquellos que deben ser certificados para recibir ayudas especiales determinadas por la dirección del gobierno.

### **FUNCIONES CON UNA CONCEPCION PSICOLÓGICA Y DE APOYO A LA FAMILIA**

- Realiza actividades de trabajo en el terreno, dirigidas a aquellas familias que presenten enfermedades genéticas con uno o más de un miembro afectado.
- Brinda apoyo psicológico a individuos y familias con enfermedades genéticas o en riesgo de padecerlas, cumpliendo con los principios éticos establecidos.
- Promueve la integración de familias que padecen enfermedades genéticas a la comunidad y a la vida socialmente útil, de acuerdo con el tipo de enfermedad o discapacidad de que se trate.
- Influye de manera positiva en la familia, al enfrentar eventos tales como la consanguinidad, incorporando de forma gradual y sistemática, los elementos teóricos básicos para reducir la misma.

### **FUNCIONES CON UNA CONCEPCIÓN DOCENTE**

- Organiza e imparte la docencia relacionada con la genética médica dirigida a Médicos de Familia, Enfermeras de familia y especialistas de los Equipos Básicos de Salud.
- Imparte docencia de pre-grado como facilitador de la asignatura genética médica en los policlínicos universitarios.

- Participa en los cursos de capacitación que actualmente se ofrecen en la Atención Primaria.
- Recibe los cursos de superación necesarios para su superación personal, entre ellos, los que organizan e imparten los Centros Provinciales y el Centro Nacional de Genética Médica.
- Se autoprepara constantemente desde el punto de vista profesional.

### **FUNCIONES CON UNA CONCEPCIÓN INVESTIGATIVA**

- Jerarquiza y dirige las investigaciones que se realicen en sus áreas de salud y municipio relacionadas con las enfermedades genéticas y que respondan a problemas de salud genéticos.
- Participa en las investigaciones que sean orientadas por los Centros Provinciales de genética Médica y por el Centro Nacional de genética Médica.
- Participa en Proyectos de Investigación que pueden estar dirigidos a su tesis Doctoral.

### **FUNCIONES CON UNA CONCEPCIÓN ASISTENCIAL Y DE ATENCIÓN DIRECTA A GESTANTE, NIÑOS Y PACIENTES EN EDAD ADULTA.**

#### Dirigidas al Riesgo Preconcepcional.

- Participa en la consulta de riesgo preconcepcional detectando a personas con riesgo genético incrementado.
- Actualiza el registro del Riesgo Preconcepcional Genético del área de Salud.
- Interconsulta y valora conjuntamente con el genetista a todo paciente que así lo requiera

#### Dirigidas a las gestantes:

- Conformar y actualizar el Registro Lineal de la Gestante a nivel del área de salud.
- Realiza la consulta de Clasificación de Riesgo Genético en su área de salud.
- Brinda asesoramiento genético a las gestantes con Riesgo Genético incrementado.
- Ofrece las consultas de seguimiento de los Programas Genéticos Prenatales de Alfafetoproteína, Hemoglobinopatías, Citogenética y Detección por USD de Malformaciones Congénitas.

#### Funciones dirigidas a la edad pediátrica:

- Realiza la evaluación clínica de todos los Recién Nacidos y Lactantes de su área de salud antes de los tres meses de edad.
- Ofrece seguimiento postnatal de recién nacidos y lactantes cuyas madres hayan sido consideradas de riesgo en la gestación. Ej: Edad Materna Avanzada con estudios prenatales, Imágenes ultrasonográficas dudosas.
- Interconsulta y valora conjuntamente con el genetista a todo niño con sospecha de enfermedad genética o malformación congénita.
- Brinda asesoramiento genético, en coordinación con el Servicio de Genética Clínica o previa valoración multidisciplinaria, de todo niño o familiar de este, que padezca o esté en riesgo de padecer alguna enfermedad genética.
- Se integra y orienta al equipo de salud del área, en el manejo, seguimiento y control de niños con enfermedades genéticas.

#### Funciones dirigidas a la edad adulta:

- Conformar y actualizar el Registro de Enfermedades Comunes a nivel del área de salud.
- Interconsulta y valora con el genetista o el equipo multidisciplinario a personas con enfermedades genéticas o en riesgo de padecerlas.
- Se integra y participa en las acciones del equipo básico de salud en el enfoque de riesgo para aquellas enfermedades complejas de etiología parcial o totalmente genéticas.
- Contribuye, con el equipo básico de salud, a educar a la población adulta en el cambio de estilos de vida, acorde a los riesgos individuales, familiares o poblacionales de padecer enfermedades genéticas.

#### **FUNCIONES CON UNA CONCEPCION METODOLÓGICA**

- Realiza periódicamente una evaluación de su trabajo como asesor genético, informando a las autoridades de salud de su municipio, así como al gobierno y al partido.
- Controla y evalúa, en coordinación con las enfermeras de genética de su municipio, la marcha de los programas de diagnóstico y prevención de enfermedades genéticas.
- Recibe periódicamente las orientaciones metodológicas de los Centros Provinciales de Genética Médica y del Centro Nacional de Genética Médica.
- Informa de los resultados de su trabajo como Master en Asesoramiento Genético a los Centros Provinciales y al Centro Nacional de Genética Médica en los períodos establecidos.
- Participa en estrecho vínculo de trabajo con la dirección del PAMI del área de salud y la asesora metodológicamente en lo relativo a los Programas asistenciales de Genética.