Programas asistenciales que se conducen en los servicios de genética médica en Cuba

- ✓ Atención al riesgo preconcepcional.

1. Evaluación y clasificación del riesgo genético preconcepcional.
2. Evaluación de las parejas que acuden a consulta de planificación familiar que soliciten conocer sus riesgos genéticos o en quienes se detecta al interrogatorio estos factores de riesgo.
3. Indicación de estudios genéticos de laboratorios que se requieran según factores de riesgo detectados.
4. Implementación de tratamiento con ácido fólico preconcepcional.
5. Planificación de la estrategia para el seguimiento prenatal de esa pareja.
6. Asesoramiento genético personalizado

- ✓ Atención prenatal:

1. Evaluación del riesgo genético en la embarazada a la captación del embarazo. Toda gestante será remitida a la consulta del master en asesoramiento genético una vez que haya sido captada por el médico de familia. En esta consulta se clasificará el riesgo genético de la gestante y le serán indicados todos los complementarios del programa de genética a realizarse en el transcurso del embarazo.
2. Electroforesis de hemoglobina para detectar portadoras de sicklemia: se realiza tras la captación del embarazo. Solo se indica en el primer embarazo y no es necesario realizarla en embarazos posteriores.
3. Ultrasonido genético del primer trimestre: se realiza entre las 11 y 13,6 semanas de gestación.
4. Determinación de alfafetoproteína en suero materno: se realiza entre las 15 y las 19 semanas de embarazo.
5. Ultrasonido genético del segundo trimestre del embarazo: se realiza entre las 20 y las 22 semanas de gestación.
6. Ecocardiografía fetal: se indica en los casos de alto riesgo genético entre las 22 y las 24 semanas de embarazo.

Las gestantes de bajo riesgo genético serán dadas de alta en la consulta del master en asesoramiento genético al concluir la evaluación de los complementarios del programa de diagnóstico de defectos congénitos y enfermedades genéticas. Las gestantes riesgo moderado serán seguidas hasta la semana 26 como mínimo. Las gestantes de alto riesgo deberán ser seguidas hasta el final de la gestación.

- ✓ Atención neonatal:

Se realizará la pesquisa de 4 enfermedades metabólicas (fenilcetonuria, déficit de biotinidasa, hiperplasia adrenal congénita y galactosemia) a nivel del área de salud con toma de muestra de sangre del talón en papel de filtro que será realizada al 5to día después del nacimiento. La muestra será adecuadamente conservada a 4º C y enviada en un período no mayor de 72 horas al laboratorio SUMA correspondiente.

Todo recién nacido será evaluado en los servicios de genética médica del policlínico antes de cumplir el 3er mes de vida.

- ✓ Atención postnatal:
  1. Asesoramiento genético a pacientes con enfermedades genéticas y familiares en riesgo.
  2. Diagnóstico clínico con la presencia del especialista en genética clínica de los pacientes con enfermedades genéticas.
  3. Asesoramiento genético premarital, preconcepcional, prenatal y postnatal para cualquier individuo de la población que lo solicite o especialista que lo interconsulte con los servicios de genética médica.
  4. Atención a pacientes y familias con enfermedades comunes del adulto: cáncer de mama, colon y próstata, diabetes mellitus, hipertensión arterial, asma bronquial, esquizofrenia, trastorno bipolar, depresión, demencia, enfermedad de Parkinson, adicción al alcohol, retraso mental inespecífico.
  5. Visita y seguimiento a las personas con discapacidades de causa genética del área de salud.

Registros genéticos que se conducen desde el área de salud

1. Registro cubano de malformaciones congénitas: es un registro que se realiza a partir de la evaluación de todos los recién nacidos y complementa al registro de base hospitalaria.
2. Registro cubano de enfermedades genéticas: es un registro de pacientes y familias con enfermedades genéticas a nivel del área de salud.
3. Registro cubano familiar de enfermedades comunes: es un registro clínico preventivo de familias con las enfermedades comunes del adulto (cáncer de mama, colon y próstata, diabetes mellitus, hipertensión arterial, asma bronquial, esquizofrenia, trastorno bipolar, depresión, demencia, enfermedad de Parkinson, adicción al alcohol, retraso mental inespecífico)
4. Registro cubano de gemelos: es un registro con fines investigativos e indexa todos los nacimientos gemelares del área de salud.
5. Registro cubano de personas con discapacidad: es un registro con fines médicos y de atención social.