TESIS
GSS2006
F3

UNIVERSIDAD CATÓLICA ANDRÉS BELLO

DIRECCIÓN DE POSTGRADO

ESPECIALIZACIÓN EN GERENCIA DE SERVICIOS DE SALUD

TRABAJO DE GRADO

EVALUACIÓN DE LA CALIDAD DE SERVICIO A LOS PACIENTES CON MALFORMACIONES CONGENITAS DE LA UNIDAD DE GENÉTICA DEL HOSPITAL VARGAS DE CARACAS

Presentado a la Universidad Católica Andrés Bello,

por:

AIDA BEATRÍZ FALCÓN DE VARGAS

Como requisito parcial para optar al grado de:

ESPECIALISTA EN GERENCIA DE SERVICIOS DE SALUD

Realizado con la Asesoría de los profesores:

Lic. Elizabeth Martínez

Dra. Flor Elena Sayago

Caracas, Enero de 2.006

UNIVERSIDAD CATÓLICA ANDRÉS BELLO

POSTGRADO EN GERENCIA DE SALUD

EVALUACIÓN DE LA CALIDAD DE SERVICIO A LOS PACIENTES CON MALFORMACIONES CONGENITAS DE LA UNIDAD DE GENÉTICA DEL *HOSPITAL VARGAS DE CARACAS*

Autor:	Dra. Aída B. Falcón de Vargas
Asesor:	Prof. Elizabeth Martínez
	Dra. Flor Elena Sayago
Fecha:	Enero de 2006

RESUMEN

Para 1999, las Anomalías o Malformaciones Congénitas (MC) constituyen la 2da causa de Mortalidad Infantil en Venezuela, es decir, un 15% de las causas de muertes, independientemente del nivel de desarrollo del país, considerándose un problema de Salud Pública. Debido a que en el tiempo que tiene funcionando la Unidad de Genética del Hospital Vargas de Caracas (UG) no se ha evaluado la calidad de atención médico genética que presta a los pacientes con MC, nuestro propósito fue conocer cómo era la atención de los pacientes con MC en la UG. Se determinó que las historias genéticas están ajustadas a protocolo, el flujograma de atención refleja un tiempo de espera largo, tanto para los informes cromosómicos como para los informes clínicos genéticos y las consultas de asesoramiento genético. Se evidencia una adecuada atención clínica, el uso de tecnología convencional no automatizada y la ausencia de tecnología molecular. Los datos obtenidos del análisis de resultados, permiten contar con un registro adecuado de pacientes con MC, pero con un elevado porcentaje de pacientes con MC de etiología no precisada.

Palabras Claves: Evaluación de la Calidad de la Atención en Salud. Calidad de la Atención en Salud. Variables. Indicadores. Prestación de Servicio. Genética. Malformación Congénita. Citogenética. Servicio de Salud. Historia Clínica. Calidad. Unidad de Genética.

ÍNDICE

RESUMEN 2
ÍNDICE 3
I JUSTIFICACION 4
II OBJETIVOS 6
2.1. - Objetivo General
2.2. - Objetivos Específicos
III. METODOLOGIA 7
3.1. Marco Organizacional.
3.1.1. -Hospital Vargas de Caracas y Ubicación en el Entorno
3.1.1.1. - Antecedentes
3.1.1.2. - Misión
3.1.1.3. - Visión
3.1.1.4. - Valores
3.1.1.5. - Organigrama
3.1.2. - Unidad de Genética del Hospital Vargas de Caracas
3.1.2.1. - Antecedentes
3.1.2.2. - Misión
3.1.2.3. - Visión
3.1.2.4. - Valores
3.1.2.5. - Estructura Organizativa y Recursos
3.1.2.6. - Organigrama de la Unidad de Genética
3.1.2.7. - Flujograma
3.1.2.8. - Procesos
3.2. Marco de Referencia
3.2.1. - Marco Conceptual
3.2.2. - Marco Metodológico
3.2.2.1. - Tipo de Investigación
3.2.2.2. - Instrumento
3.2.2.3. - Área de Investigación
3..2.2.4. - Población y Muestra
3.2.2.5.- Fases y/o procedimientos de la investigación
IV CONSIDERACIONES ETICAS Y LEGALES 43
V ANALISIS DE RESULTADOS 49
VI CONCLUSIONES Y RECOMENDACIONES 77
VII REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS 81
VIII ANEXOS 86

I. JUSTIFICACION

Una Malformación es un defecto estructural primario de un órgano o parte de él, que resulta de una anormalidad inherente en el desarrollo. Comúnmente se conoce como una malformación primaria o intrínseca. La presencia de una malformación implica que el desarrollo de un tejido en particular se ha interrumpido en su fase inicial o que ha tenido un desarrollo erróneo.

Ejemplos típicos de malformaciones incluyen anormalidades congénitas de corazón, tales como defectos ventriculares o atrialseptales, labio y/o paladar hendido o leporino y defectos del tubo neural, como anencefalia o mielomeningocele lumbosacro. La mayoría de las malformaciones que afectan a un único órgano, muestran una herencia multifactorial, implicando la interacción de numerosos genes y la influencia de factores ambientales.

La frecuencia de las Malformaciones Congénitas (MC) externas, en la mayoría de las poblaciones mundiales estudiadas, es de alrededor de 2% en recién nacidos vivos, y de casi 12% en recién nacidos muertos. La cifra de 2% se eleva aproximadamente en un 0,5%, si se incluyen los defectos internos, y a cerca de 3,5%, si se consideran los recién nacidos vivos y los muertos.

Se ha estimado que, del total de las concepciones humanas, el 50% se interrumpe cinco-seis días después de la concepción, antes de que tenga lugar la implantación o poco después. El 15% de los embarazos reconocidos se resuelve en un aborto espontáneo antes de las 12 semanas de gestación, mostrando importantes anormalidades estructurales en el 80-85% de los casos, variando éstas desde un huevo anembrionado hasta una anormalidad específica en un determinado órgano del cuerpo.

Aberraciones cromosómicas como las trisomías, monosomías o triploidías se encuentran en el 50% de los casos de abortos espontáneos. Estas anomalías representan el 60% de los casos con importantes alteraciones estructurales. En EEUU y Europa, el 25-30% de las muertes perinatales (muertes entre las 28 semanas de gestación y primeras semanas de vida) se deben a serias alteraciones estructurales. En el 80% de los casos pueden estar implicados factores genéticos, con un riesgo del 1% o mayor de reproducirse en subsiguientes embarazos.

Entre un 2% y un 3% de todos los neonatos tienen una malformación mayor o de 1er orden detectable al momento del nacimiento, llegando a un 5% si se toma en cuenta aquellas que se manifiestan posterior al nacimiento. Las anormalidades de segundo orden o menores aparecen en un 10% de los neonatos. En aquellos casos de neonatos en los que aparecen dos o más anormalidades menores o de 2do orden, existe el riesgo de que un 10-20% pueda tener también una malformación de primer orden.

La relativa contribución de las alteraciones estructurales a la mortalidad perinatal es mucho mayor en los países subdesarrollados, donde los factores ambientales juegan un papel más importante.

Según reporte obtenido del MSDS, la mortalidad por "Alteraciones Congénitas" o MC en población total venezolana, se mantiene en un 9° lugar, desde 1997 hasta el 2000, no existiendo, en la actualidad, los registros para el año 2001, 2002 y 2003.

En registros obtenidos del MSDS, para el año de 2000 entre las Principales Causas de Mortalidad Infantil (menores de 1 año) diagnósticadas en Venezuela las "Anomalías Congénitas (Q00 – Q99)" ocupan un segundo lugar con 1.413 defunciones lo cual representan un 14,74% entre esas principales causas.

Las MC, en la actualidad, son un problema de Salud Pública. En los países desarrollados, estos defectos constituyen la Primera Causa de Morbi -mortalidad Infantil, mientras que en los países en vías de desarrollo, se ha observado un

incremento en su frecuencia relativa, representando la Segunda o Tercera Causa de Mortalidad en el primer año de vida.

Debido a que las MC se han convertido en un problema de Salud Pública por un incremento de la incidencia de estas patologías, se hace necesario evaluar la calidad de atención prestada a los pacientes de la Unidad de Genética del Hospital Vargas de Caracas con estas patologías, de tal forma que dicha información pueda ser utilizada para optimizar su atención.

En el tiempo que tiene funcionando la Unidad de Genética del HV, no se ha evaluado la calidad de atención médico genética que presta a los pacientes con MC, por lo que consideramos importante conocer cómo estaban siendo atendidos los pacientes con MC que acudían a ella, para contar con un registro adecuado que permitiría precisar la situación real de la Unidad y de ser necesario, ser referencia para la implementación de cambios y mejoras en la calidad de la atención.

II. OBJETIVOS

2. 1 OBJETIVO GENERAL

Evaluar la calidad de atención de los pacientes con MC en la Unidad de Genética del Hospital Vargas de Caracas.

2. 2 OBJETIVOS ESPECIFICOS

2.2.1.- Determinar el tipo de paciente y de patología genética con MC atendido con mayor frecuencia en la Unidad de Genética para caracterizar la población demandante.

2.2.2.- Determinar la calidad del servicio con la tecnología utilizada para realizar estos diagnósticos en la Unidad de Genética y comparar con patrones internacionales.

2.2.3.- Determinar la calidad de servicio con el tiempo de espera utilizado para realizar un diagnóstico certero.

2.2.4.- Determinar el tiempo utilizado para informar los casos, realizar el asesoramiento genético y cumplir el flujograma de atención.

2.2.5 - Determinar el número de historias clínico genética completas y de acuerdo a protocolo que revelen una atención médico genética integral adecuada.

III. METODOLOGÌA

3.1 MARCO ORGANIZACIONAL

3.1.1 Hospital Vargas de Caracas.

Antecedentes de la empresa y ubicación en el entorno.

La construcción del Hospital Vargas de Caracas fue decretada por el Presidente de la República de Venezuela Juan Pablo Rojas Paúl (1888-1890), el 16 de Agosto de 1888. El artículo primero dispone la fundación de un Hospital Nacional para hombres y mujeres que contenga por lo menos mil camas, debiendo tener una construcción análoga y régimen semejante al del Hospital Lary Boissiere, establecido en París.

Se nombró una junta de médicos integrada por los ciudadanos Doctores Calixto González, Bernardino Mosquera, Elías Rodríguez, Nicanor Guardia, Guillermo Morales, Rodolfo Basalo, Miguel Ruíz, Antonio Ramella y Juan Cuello; para la

compra del terreno y todo lo relacionado con la puesta en marcha del nuevo hospital. Los ministros de relaciones interiores Nicanor Borjes y de obras públicas Jesús Muñoz Tebas; quedaron encargados de la ejecución del decreto. El terreno definitivo fue seleccionado en la Sabana del Blanco, situado al norte de la ciudad, entre el Panteón Nacional y el Avila, donde estuvieron los cementerios de San Simón y las Mercedes, ya clausurados en 1876 y por la apertura del Cementerio General del Sur.

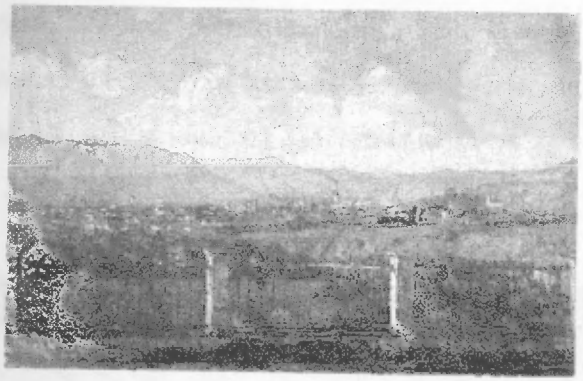
La inauguración del Hospital Vargas de Caracas el Jueves 1° de Enero de 1891, por el Dr. Raimundo Andueza Palacio (1890-1892) constituyó un acontecimiento no sólo para toda la ciudad, sino para toda Venezuela. El Hospital fue puesto en servicio el 5 de Julio de 1891, siendo su primer director de oficio, el Dr. Pablo

Liendo (1891-1893) y el primer director nombrado oficialmente el Dr. Miguel R. Ruíz (18 de Marzo de 1893).

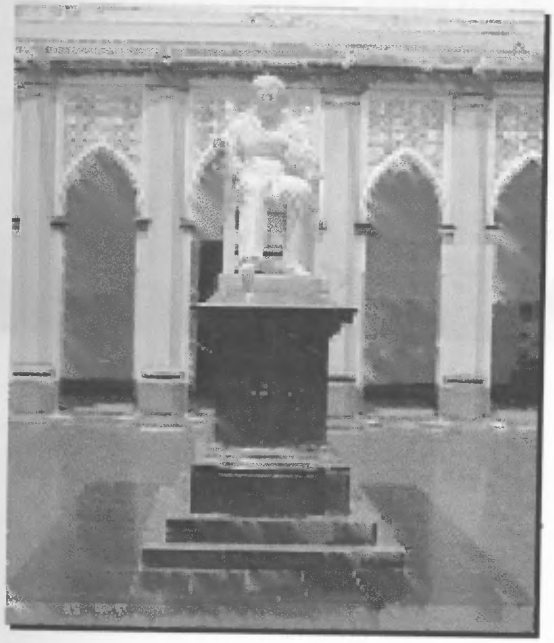
A partir de 1895, el Hospital Vargas se constituye en le sede exclusiva de los estudios clínicos de la Facultad Médica de Caracas, de la Universidad Central de Venezuela, hasta el año 1956 en que se inaugura el Hospital Clínico Universitario. A partir de entonces, surgen las dos escuelas médicas actuales de la Facultad de Medicina de la Universidad Central de Venezuela: la Escuela de Medicina Vargas adscrita al Hospital Vargas y la Escuela de Medicina Razetti, adscrita al Hospital Universitario.

Desde su inauguración y puesta en servicio, el Hospital Vargas ha estado prestando con eficiencia a la nación, asistencia, docencia e investigación médica. En el curso de estos 114 años, cientos de miles de pacientes de Caracas, del interior del país e incluso del exterior, han sido atendidos en los distintos departamentos del Hospital, sin distinción de raza, religión o condición social. De su seno han egresado numerosas promociones de médicos y estudiantes de postgrado, y un número considerable de otros profesionales de la salud; ha sido, manantial inagotable en la investigación médica. En todo se ha ratificado, el porqué de su creación, la razón de

su existencia y su justificación como institución de salud. Su brillante trayectoria en los niveles de asistencia, docencia e investigación médica, le han conferido con justicia, el ser "la cuna de la medicina nacional" y el ser sencillamente "el Vargas", el Hospital Nacional, el Hospital de los desposeídos. Los beneficios rendidos al país son incontables y le han valido que haya sido decretado **Monumento Nacional.** (F. R. Coronil y R. Vargas, entrevista personal, Junio 22, 2004).



La construcción del Hospital Vargas de Caracas fue decretada por el Presidente de la República de Venezuela Juan Pablo Rojas Paúl ***(1888-1890), el 16 de Agosto de 1888.***



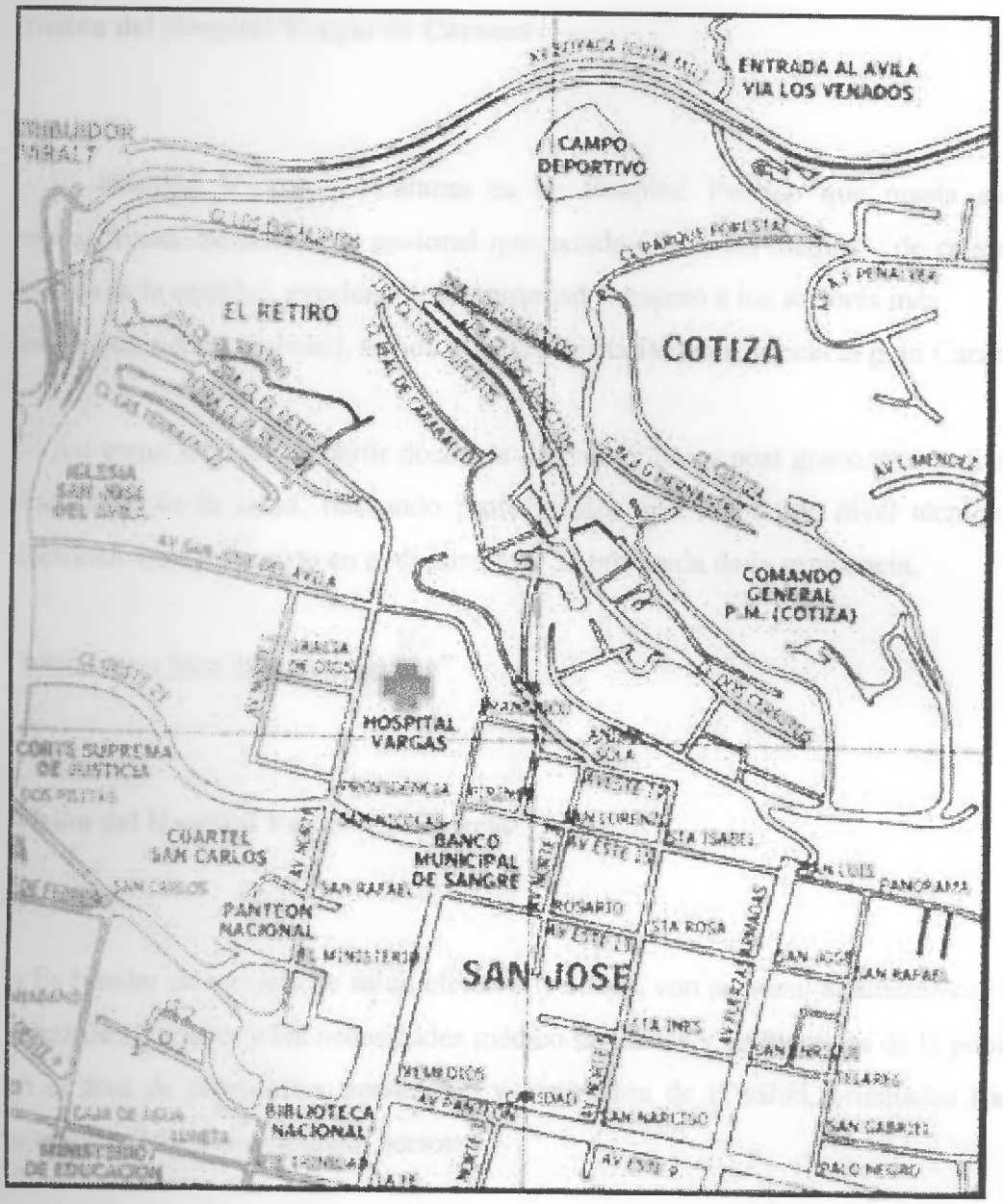
HOSPITAL VARGAS DE CARACAS

. Distrito Sanitario No 1

. Hospital General Incompleto Tipo IV

. Parroquia Altagracia → 359.237 hab + Población Flotante

Fundado el **1º de Enero de 1891**. Es un **Hospital Tipo IV de Referencia Nacional** que brinda asistencia médica de calidad con énfasis en la equidad, excelencia, compromiso y respeto a los sectores más desposeídos de la Sociedad, siendo el área prioritaria de influencia para la Gran Caracas.



Ubicación y Área de Influencia del Hospital Vargas De Caracas

Fuente: http://www.hospitalvargas.gov.ve"

Misión del Hospital Vargas de Caracas

.- El Hospital Vargas de Caracas es un Hospital Publico que presta atención especializada, de referencia nacional que brinda asistencia medica de calidad con énfasis en la equidad, excelencia, compromiso y respeto a los sectores más desposeídos de la sociedad, siendo el área prioritaria de influencia la gran Caracas.

.- Así como también impartir docencia a nivel de pre y post grado en las diferentes disciplinas de la salud, formando profesionales que van desde nivel técnico hasta doctorado comprometido en el desarrollo y la búsqueda de la excelencia.

"http://www.hospitalvargas.gov.ve"

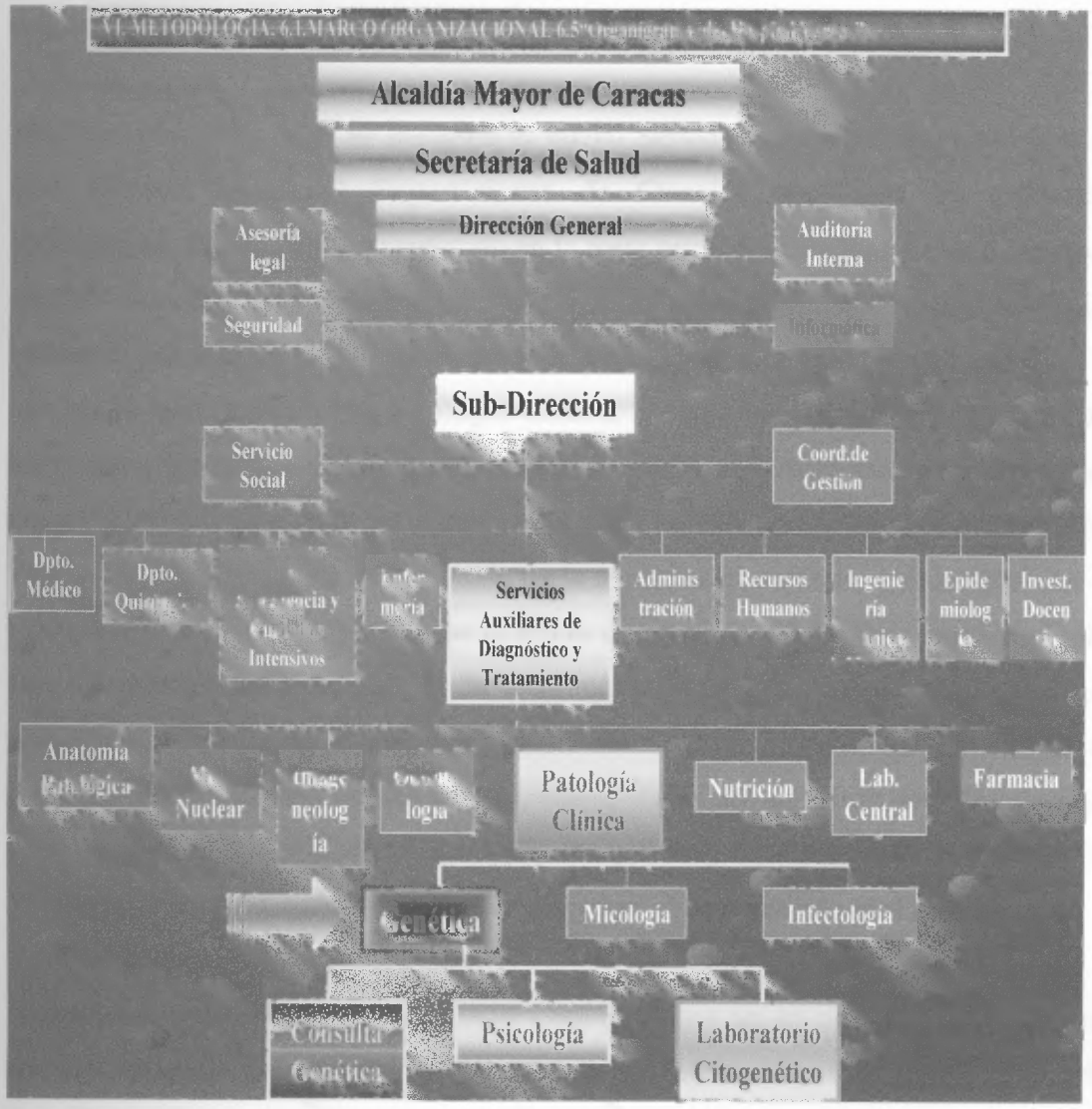
Visión del Hospital Vargas de Caracas:

.- Es brindar un servicio de salud efectivo y eficaz, con personal altamente calificado capaz de responder a las necesidades medico sanitarias y ambientales de la población en el área de promoción, prevención y restitución de la salud, orientadas hacia la investigación y mejoramiento personal.

.- Ser una institución especializada con tecnología de punta, que nos permita aportar los mejores indicadores de gestión, lo cual hará que los pacientes se sientan satisfechos de haber sido atendidos en el mejor hospital del país.

"http://www.hospitalvargas.gov.ve"

Organigrama del Hospital Vargas de Caracas



3.1.2 Unidad de Genética del Hospital Vargas de Caracas

Antecedentes de la Unidad de Genética y ubicación en el entorno institucional del Hospital Vargas de Caracas

El 26 de marzo de 1966, se inaugura el nuevo Servicio de Anatomía Patológica, el cual formaba parte del Departamento de Ciencias Auxiliares en modernas dependencias en un edificio construido en la parte norte del Hospital Vargas. Después de 30 años de funcionamiento, este primer Servicio de Anatomía Patológica Nacional, paralelamente con su mudanza a nuevas instalaciones, da paso también a una nueva concepción de la Patología Clínica. La Anatomía Patológica clásica que había adquirido suficiente crédito en el trabajo diario con la importancia de la biopsia, citología y la autopsia en la correlación anátomo-clínica y en el campo de la Medicina Preventiva, daba paso con la evolución de la medicina al enfoque polidimensional y multicausal , en el entendido de que la lesión no podría seguir siendo estudiada sólo con los métodos tradicionales de la anatomía e histología patológicas, sino que precisaba de otras disciplinas como la inmunología, bacteriología, virología, genética, etc., desarrollándose con el nuevo Servicio de Anatomía Patológica, paralelamente otras Unidades como la de Bioquímica, Microbiología, Hematología, Virología y Genética, que más adelante integraran el Servicio de patología Clínica.

La creación del Servicio de Patología Clínica, único en su tipo en Venezuela es aprobada oficialmente en el año 1981, según consta en Acta de Comisión Técnica N° 4 de fecha 12 de marzo de 1981. El doctor Humberto Campins es nombrado Jefe Encargado del Servicio de Patología Clínica y su cargo ratificado por concurso de credenciales el 26 de agosto de 1982. La Dra. Aída Falcón de Vargas fue nombrada por concurso de credenciales Jefe del Departamento de Ciencias Auxiliares y Jefe del Servicio de Patología Clínica para el año 1990.

La Unidad de Genética (UG) del Hospital Vargas de Caracas, creada hace 35 años, cumple labores asistenciales, docentes y de investigación. Ubicada en un hospital Nivel IV, es de suponer debe de estar a la vanguardia en lo que al desarrollo del estudio de patologías genéticas se refiere. Igualmente, por estar ubicada geográficamente en la ciudad capital, podemos considerarla como una unidad piloto y centro de referencia nacional para estas patologías.

La Dra. Aída Falcón de Vargas, Médico Internista y Genetista Clínico, PhD en Genética Humana de la Universidad de Londres, es nombrada, luego de concurso de credenciales, Jefe de la Unidad de Genética en el año 1972, desempeñándose en la jefatura de la Unidad de Genética hasta su jubilación en el año 2000. La Dra. Clarita Roetter de Lucani, Genetista Clínico, es nombrada Jefe (E) de la Unidad de Genética, hasta ser designada oficialmente luego de concurso de credenciales, Jefe de dicha Unidad en el año 2001.

Misión de la Unidad de Genética

. Ser la mejor y única Unidad de Genética Médica que ofrezca atención médico-genética integral al paciente, logrando diagnósticos certeros y confiables en el menor tiempo posible.

. Nuestros esfuerzos se enfocan en ofrecer una atención de calidad, mediante un equipo de profesionales expertos, comprometidos en satisfacer al usuario, a través de acciones eficientes y efectivas.

Fuente: Opinión Consensuada Miembros de la Unidad de Genética del Hospital Vargas de Caracas

Visión de la Unidad de Genética

. La Unidad de Genética está comprometida en ofrecer la mejor atención Médico-Genética integral a sus usuarios.

. Su prioridad es la satisfacción de los mismos, mediante un trato especial e individualizado por parte de todo su personal especializado.

. A través de diagnósticos confiables y certeros se asegurarán usuarios actuales y potenciales.

Fuente: Opinión Consensuada Miembros de la Unidad de Genética del Hospital Vargas de Caracas

Valores de la Unidad de Genética

. Los usuarios y compañeros del Equipo de Trabajo son tratados con dignidad, respeto y equidad.

. Las necesidades y deseos del usuario nos guían y se trabaja para satisfacer estas expectativas diariamente.

. El equipo profesional de la Unidad optimizará su desempeño, actuando con la máxima responsabilidad, correspondiente a sus funciones.

. La Unidad está orientada hacia la búsqueda constante de la excelencia.

Fuente: Opinión Consensuada Miembros de la Unidad de Genética del Hospital Vargas de Caracas

Estructura Organizacional y Recursos

El Servicio cuenta con el siguiente recurso humano:

En el área clínica: un Genetista Jefe, un Genetista honorario, un Neurogenetista honorario, un Psicólogo. En el área de laboratorio cuenta con dos bioanalistas y dos camareras-cristaleras.

En cuanto a los recursos físicos, la Unidad de Genética está ubicada en una planta física diseñada inicialmente para docencia de pre-grado de especialidades morfológicas. Esta área fue reorganizada para el funcionamiento de la Unidad de Genética con sus áreas clínicas y de laboratorio (Citogenética).

Los recursos financieros son derivados de los presupuestos financieros de la institución. Dependemos administrativamente de la Alcaldía Metropolitana. No cuenta con recursos propios o autogestionados. No tenemos asignaciones propias, ni dotación continua de equipos o reactivos.

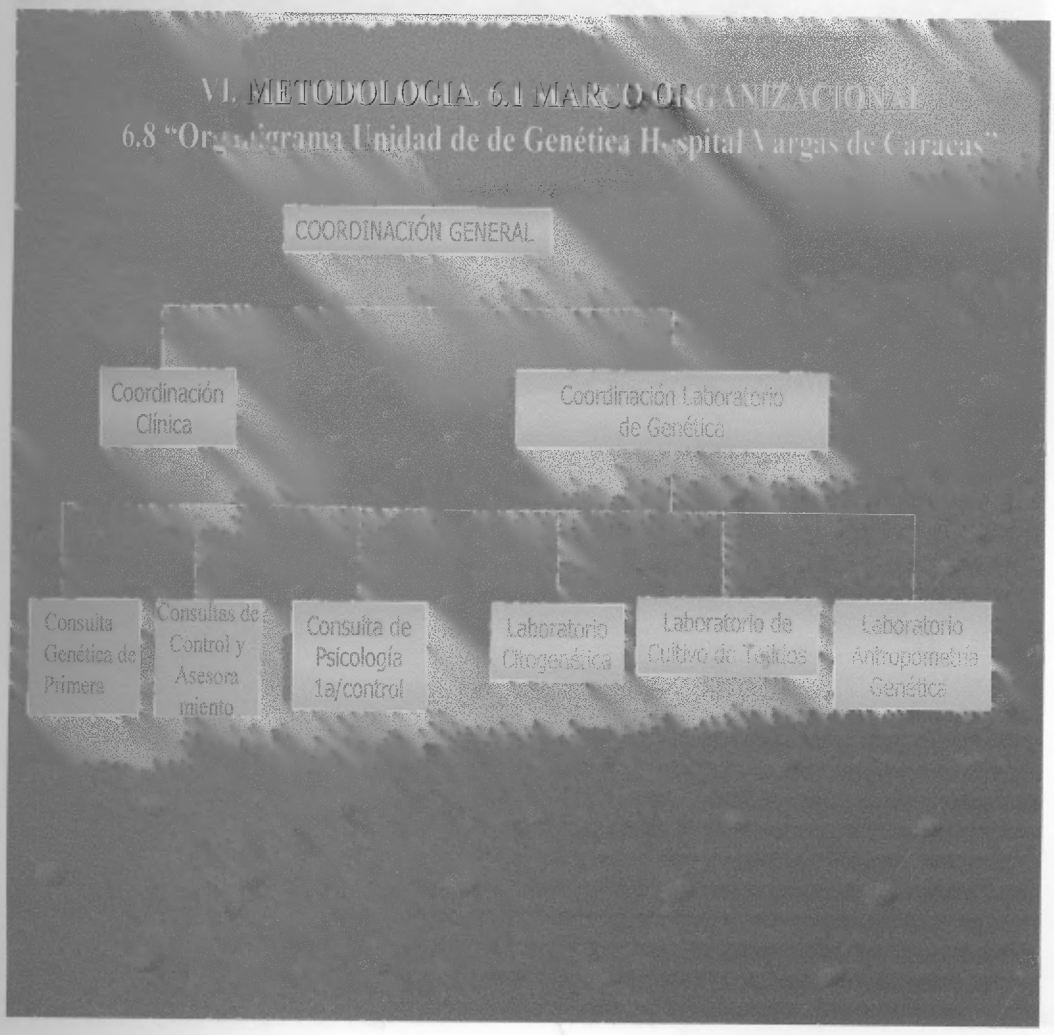
Sufrimos toda la problemática presupuestaria de las Instituciones hospitalarias del estado y del sector salud venezolano.

En el área de la Citogenética, se realiza el cariotipo a los pacientes con patología genética, y especialmente con Malformaciones Congénitas. También se hace la determinación de cromatina de Barr. No se realizan estudios moleculares ni otros estudios especializados, como los metabólicos por no contar con la infraestructura tecnológica y el personal entrenado para ello.

La actividad inicial es la Consulta de Genética Clínica de Primera. En las actividades finales encontramos a las consultas externas, consultas de Asesoramiento Genético, consultas de controles sucesivos y consultas de psicología.

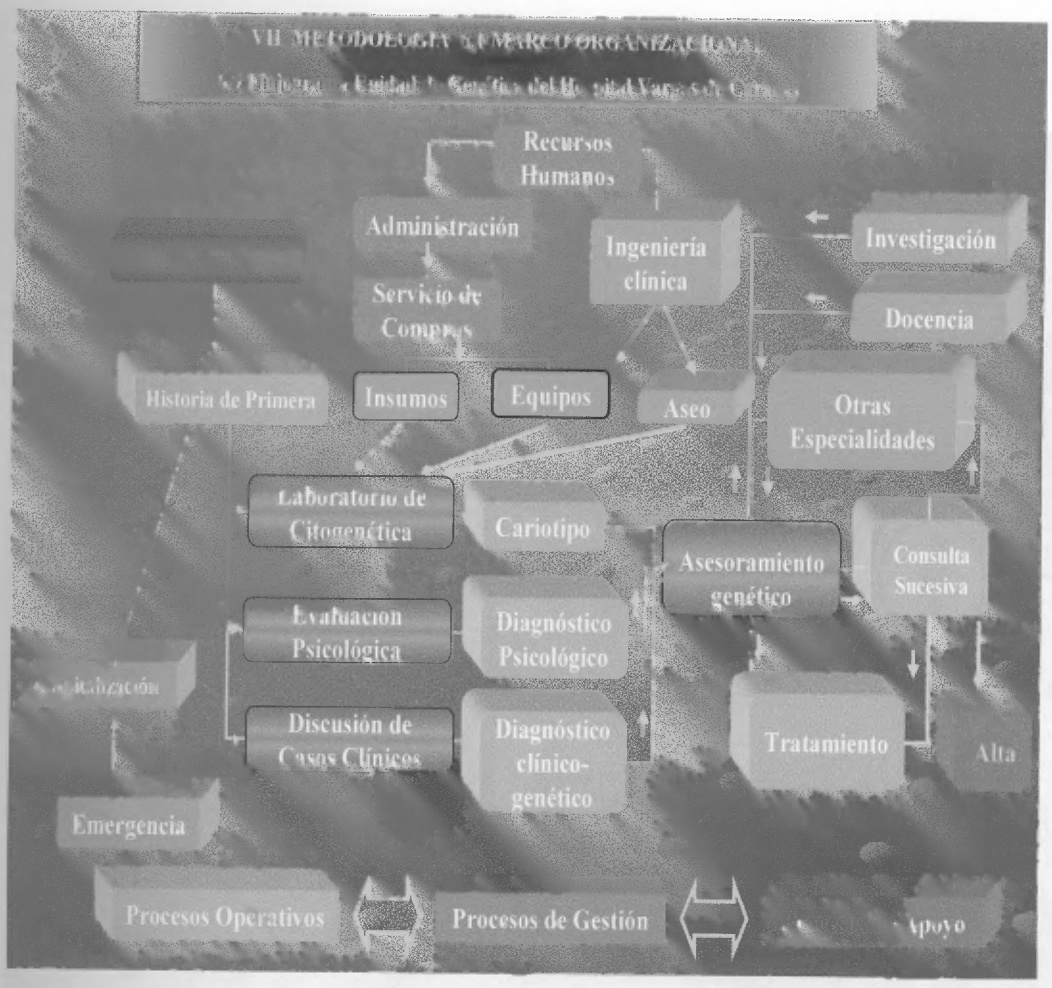
El área de influencia es el área metropolitana (67,64 de los pacientes). Los pacientes referidos del interior del país representan el 32,36 % restante.

Organigrama de la Unidad de Genética



Fuente: Realizado por integrantes del Curso en Gerencia de Servicios en Salud. UCAB

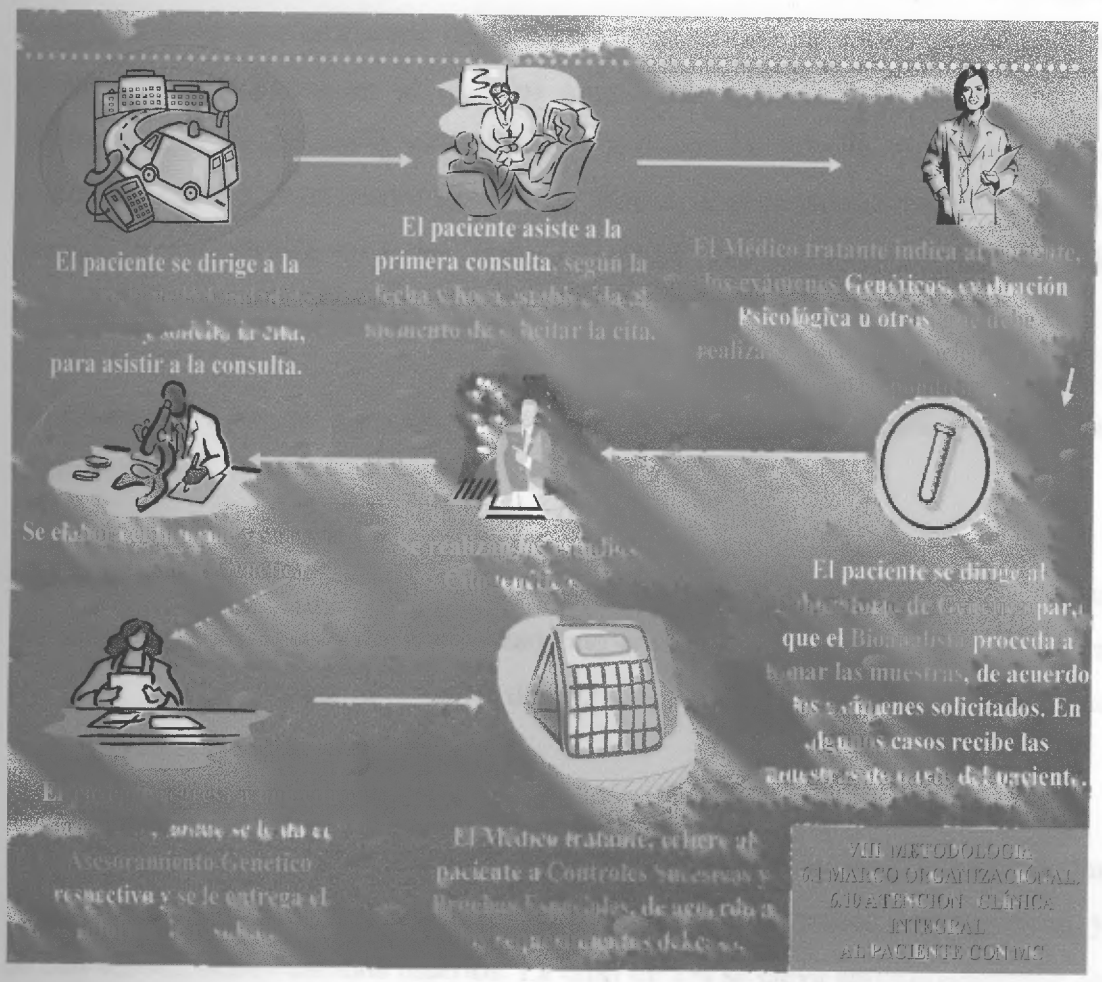
Flujograma de la Unidad de Genética



Fuente: Realizado por integrantes del Curso en Gerencia de Servicios en Salud. UCAB

Procesos de la Unidad de Genética

La atención clínica brindada al paciente en la Unidad consta de las siguientes estaciones o fases:



Fuente: Realizado por integrantes del Curso en Gerencia de Servicios en Salud. UCAB

3.2 MARCO DE REFERENCIAL

3.2.1 Marco Conceptual

La Genética es conceptualizada como el estudio de los mecanismos de la herencia, los cuales son definidos como la transmisión de caracteres de padres a hijos. Podríamos decir que la historia de la Genética se divide en varios períodos: Uno inicial, llamado clásico en el que los científicos observaron y describieron el fenómeno. Un período medio molecular que se desarrolló entre átomos y moléculas, y que permitió definir el cuadro final, y por último, el presente período en el que ha ocurrido el descubrimiento de las técnicas de ADN recombinante y el comienzo de la Genética Humana Molecular", Falcón de Vargas, 2002.

La Citogenética es el área de la genética que estudia los cromosomas y su microambiente.

Las Malformaciones Congénitas (MC) son alteraciones de los tejidos provocadas por un proceso de desarrollo intrínsecamente anormal. Son defectos estructurales primarios de un órgano o parte de él. Comúnmente se conoce como una malformación primaria o intrínseca.

La frecuencia de las Malformaciones Congénitas (MC) externas, en la mayoría de las poblaciones mundiales estudiadas, es de alrededor de 2% en recién nacidos vivos, y de casi 12% en recién nacidos muertos. La cifra de 2% se eleva aproximadamente en un 0,5%, si se incluyen los defectos internos, y a cerca de 3,5%, si se consideran los recién nacidos vivos y los muertos.

Malformaciones Congénitas mayores o de primer orden

En el 2%-3% de los casos, al menos una malformación congénita mayor o de 1er orden es detectable al momento del nacimiento. Pueden tener un desenlace adverso, ya sea en el plano funcional o en el social del individuo.

Algunos ejemplos de Malformaciones Congénitas mayores o de primer orden son las cardiopatías congénitas, del tipo de los defectos septales, la tetralogía de Fallot, los defectos del tubo neural como la anencefalia y la espina bífida y numerosos defectos génito urinarios, entre otros (Tabla 1).

TABLA 1
EJEMPLOS DE ANORMALIDADES CONGENITAS DE PRIMER ORDEN O MAYORES

SISTEMAS Y ANORMALIDADES	Incidencia por cada 1.000 Nacimientos Vivos
Cardiovascular	10
Defecto septal ventricular	2,5
Defecto septal atrial	1
Ductus arterioso	1
Tetralogía de Fallot	1
Sistema nervioso central	10
Anencefalia	1
Hidrocefalia	1
Microcefalia	1
Espina bífida lumbosacra	2
Gastrointestinal	4
Labio/ paladar hendido	1,5
Hernia diafragmática	0,5
Atresia esofágica	0,3
Ano imperforado	0,2
Extremidades	2
Amputación transversal	0,2
Urogenital	4
Agenesia renal bilateral	2
Riñones poliquísticos (infantil)	0,02
Exostrofia de vejiga	0,03

Anormalidades Congénitas menores o de segundo orden

Las malformaciones de primer orden o menores usualmente son externas y no tienen mayor importancia clínica o estética. Aparecen en el 10% de los neonatos. Algunos ejemplos son: epicanto, línea simia, clinodactilia, sindactilia, hernia inguinal entre otros (Tabla 2).

TABLA 2
EJEMPLOS DE MALFORMACIONES DE SEGUNDO ORDEN O MENORES

Huesecillos periauriculares
Plegamiento del epicanto
Estenosis del conducto lacrimal
Manchas en el iris
Huesecillos en el labio
Pliegue único en la palma
Clinodactilia del quinto dedo
Sindactilia entre los dedos segundo y tercero
Pezón supernumerario
Hernia inguinal
Hidrocele
Huesecillo u hoyuelo sacro

La evolución de un niño con una malformación de primer orden depende de la naturaleza del defecto y de las posibilidades de que pueda ser tratado en forma temprana y satisfactoria. Un 25% de defunciones ocurre en la primera etapa de la infancia, un 25% de discapacidades mentales o físicas y el 50% restante muestra una evolución satisfactoria después del tratamiento.

Durante el primer año de vida, aproximadamente el 25% de todas las defunciones se deben a graves alteraciones estructurales. Los casos de muerte disminuyen hasta un 20% durante los primeros diez años de vida, y hasta un 7,5% entre los 10 y los 15 años de edad (Tabla 3).

TABLA 3

INCIDENCIA DE LAS ANORMALIDADES ESTRUCTURALES Y DE LAS MUERTES POR ANORMALIDADES ESTRUCTURALES

Anormalidades Estructurales y Muertes	Incidencia (%)
Abortos espontáneos	
Primer trimester	80-85
Segundo trimester	25
Primer año de vida	
Anormalidades de primer orden ó mayores	
Aparentes al nacer	2-3
Aparentes después	2
Anormalidades de segundo orden ó menores	10
Muertes en el período perinatal	25
Muertes durante el primer año de vida	25
Muertes entre 1 y 9 años	20
Muertes de los 10 a los 14 años	7,5

La relativa contribución de las alteraciones estructurales a la mortalidad perinatal es mucho mayor en los países subdesarrollados, donde los factores ambientales juegan un papel más importante.

Las anormalidades cromosómicas causan aproximadamente el 6% de todas las anormalidades congénitas reconocidas. Cualquier caso de desequilibrio autonómico, una duplicación, deleción, trisomía, monosomía, tetraplodía, originarán graves anormalidades estructurales y del desarrollo. Los defectos de un único gen son responsables de, aproximadamente, el 7,5% de todas las anormalidades congénitas. Algunos de ellos se muestran aislados, es decir afectan a un único órgano o sistema. Otros defectos de un único gen resultan en síndromes con múltiples anormalidades congénitas que implican a numerosos órganos o sistemas que no comparten ninguna relación embriológica entre sí.

La identificación de defectos del nacimiento causados por la transmisión de un gen defectuoso es importante tanto para el paciente como para los familiares, quienes deben conocer los posibles riesgos de presentarlo a través de un correcto asesoramiento.

La herencia multifactorial es responsable de casi todas las anormalidades congénitas donde factores genéticos están claramente implicados. Estas incluyen la mayoría de malformaciones aisladas (del corazón, sistema nervioso central, riñones, otros).

Los defectos del tubo neural (DTN) tales como la espina bífida y la anencefalia, ilustran algunos ejemplos de la herencia multifactorial y enfatizan la importancia de tratar de identificar posibles factores ambientales adversos.

Los factores ambientales implicados en la etiología de los DTN incluyen estatus socioeconómico bajo, desnutrición, multiparidad.

Ciertos agentes pueden causar un defecto de nacimiento interfiriendo en el desarrollo normal del embrión o del feto, y estos se conocen con el nombre de teratógenos. Los efectos potenciales de un teratógeno durante el embarazo dependerá de la dosis y del momento de la gestación en que se suministre, junto a la susceptibilidad de la madre y el hijo. Los agentes con un alto riesgo teratogénico, como los virus de la rubéola, el citomegalovirus, varicela zoster y la toxoplasmosis y fármacos como la talidomida, son relativamente fáciles de identificar. Otros agentes infecciosos como la sífilis pueden provocar hidrocefalia y retinitis entre otras alteraciones embrionarias.

Algunos agentes como el alcohol, algunos fármacos anticancerígenos como el clorambucil y el metotrexato, agentes anticonvulsivantes como carbamazepin, se han propuesto como posibles agentes teratógenos. La exposición a agentes químicos

también supone un hecho preocupante. La contaminación alimentaria con agentes químicos, como ocurrió en Japón con pescado contaminado con compuestos órgano-mercúricos en áreas industriales, causó un síndrome similar a la parálisis cerebral en recién nacidos que habían tenido exposición intrauterina a dichas sustancias. El uso de agentes químicos en acciones bélicas como la dioxina (agente naranja) en la guerra del Vietnam y los gases nerviosos en la guerra del Golfo, han suscitado controversias sobre el potencial teratogénico de estos agentes. Altas dosis de radiaciones ionizantes pueden causar microcefalia y otros efectos teratogénicos y carcinogénicos (Tabla 4).

Algunas enfermedades maternas como la diabetes mellitus pueden ocasionar defectos embrionarios con una incidencia dos a tres veces mayor que en madres sanas; las malformaciones más frecuentes son: cardiopatías congénitas, defectos del tubo neural, agenesia sacra, hipoplasia femoral y sirenomelia. La diabetes gestacional y la diabetes no insulinodependiente no aumentan el riesgo de malformaciones congénitas para el feto. La hipertensión arterial no controlada, hipertermia prolongada en primer trimestre, diversos tratamientos utilizados en el control de la epilepsia materna, pueden interferir en el desarrollo embrionario.

En el 50% de los casos de anomalías congénitas del desarrollo, no es posible establecer una causa concreta, y esto ocurre en numerosas situaciones relativamente frecuentes (Tabla 4). Tal es el caso de la atresia esofágica, fístula traqueoesofágica, ano imperforado, hernia diafragmática y defectos aislados de un solo miembro. Algunas de estas alteraciones podrían deberse a mutaciones dominantes nuevas, microdeleciones submicroscópicas o a una disomía uniparental. Aún cuando por lo general representan un riesgo de recurrencia relativamente bajo, esto no significa que los factores genéticos sean irrelevantes.

Técnicas especiales moleculares deben ser realizadas en algunos de estos casos ya que pueden dar respuesta a muchos de los aspectos aún no resueltos implicados en numerosas malformaciones congénitas. (Tabla 4)

TABLA 4
CAUSAS DE ANORMALIDADES CONGENITAS

CAUSAS	%
Genéticas	
Cromosómicas	6
Un único gen	7,5
Multifactoriales	20 - 30
Subtotal	30 - 40
Ambientales	
Fármacos y agentes químicos	2
Infecciones	2
Enfermedades Maternas	2
Agentes Físicos	1
Sub Total	5 - 10
Desconocida	50
Total	**100,0**

En registros obtenidos del MSDS, para el año de 1999, las "Anomalías Congénitas" constituyen la Segunda Causa de Mortalidad Infantil en Venezuela, es decir, un 15% de las causas de muerte; independientemente del nivel de desarrollo del país.

Las MC, en la actualidad, son un problema de Salud Pública. En los países desarrollados, estos defectos constituyen la Primera Causa de Morbi -mortalidad Infantil, mientras que en los países en vías de desarrollo, se ha observado un incremento en su frecuencia relativa, representando la Segunda o Tercera Causa de Mortalidad en el primer año de vida.

Genética Clínica.

"La genética clínica nace como una necesidad para estudiar las alteraciones del crecimiento y desarrollo prenatal y postnatal, así como para interpretar la relación

entre los efectos de genes patológicos y las alteraciones en la conformación física y funcional del individuo" (Guizar-Vázquez, 1994).

Unidad de Genética

La Unidad de Genética es una dependencia institucional asistencial, que se encuentra generalmente en Hospitales de IV Nivel o en Instituciones Docentes o de Investigación, en la que se brinda atención especializada a los pacientes con patologías genéticas. Está integrada por especialistas del área de la salud en Genética Humana.

Calidad de Atención en Salud

Para Pardo (1998), la calidad de la atención en salud, es sin lugar a dudas una de las mayores preocupaciones de quienes tienen la responsabilidad de la prestación de los servicios de salud a la población y una necesidad sentida de quienes requieren de estos servicios. La tendencia actual es la de considerar la calidad de la atención como una propiedad compleja, que puede ser sometida a un análisis sistemático y a una evaluación aceptable, que lejos de ser perfecta, es suficiente para los propósitos prácticos de generar información que permita la toma de decisiones, dirigidas a proporcionar una atención de buena calidad para los usuarios de los sistemas de seguridad social en salud.

Para evaluar la calidad de la atención, es necesario conocer los distintos enfoques de la calidad, que se tienen para definir esta propiedad a saber: el técnico- científico: se refiere al contenido del saber médico y a la tecnología médica disponible; el lógico: la eficiencia con la cual se utiliza la información para la toma de decisiones conducentes a mejorar la prestación de los servicios y el óptimo: es la respuesta a las distintas alternativas de atención , donde la calidad de los servicios se refiere al logro de los objetivos de los mismos con el menor costo posible. En la evaluación de la

calidad de la atención, es importante tener en cuenta, como referencia fundamental, los atributos que caracterizan una buena salud.

Evaluación de la calidad de atención en salud

Las plantillas para la evaluación de la calidad de la atención en salud se definen como los instrumentos operativos que facilitan la recolección de la información para las distintas áreas del modelo DOPRI, que constituye la base de dicha evaluación (Pardo, 1998).

Por la complejidad de las áreas de evaluación, algunas variables, por sí solas, no alcanzan a medir los atributos de la calidad. En consecuencia, se debe recurrir a la combinación de variables para formar **indicadores**, que sí representan dichas cualidades en la realidad. Como ejemplos de indicadores se mencionan las tasas, proporciones, concentración, utilización de los recursos, satisfacción de usuarios y proveedores, morbilidad de consulta externa, edad, sexo, procedencia, prestación de servicio.

Pardo (1998) señala que la calidad de la atención médica se puede evaluar utilizando los indicadores de impacto que miden los riesgos de enfermar y morir, la satisfacción de los usuarios y proveedores y el costo-efecto de la atención. Si los resultados son adversos para la calidad, los indicadores permitirán identificar los vacíos en cada una de las áreas de evaluación, información de vital importancia para la toma de decisiones.

Para Galán (1998) los indicadores de Prestación de Servicios permitirán conocer la secuencia que debe seguir todo usuario para solicitar y recibir la atención de consulta externa, urgencias, odontología, imágenes diagnósticas, laboratorios y demás exámenes paraclínicos, servicio de farmacia y hospitalización.

Proceso de evaluación de la calidad de servicio a los pacientes con MC atendidos en la Unidad de Genética del Hospital Vargas

En este proceso, la a historia clínica es el documento existente más importante para la evaluación del acto médico. Se la ha definido como: "La constancia escrita de las comprobaciones realizadas en el exámen médico, como también de todas las realizadas en el curso de la evolución y de los tratamientos instituidos aún por terceros. Tiene por objeto documentarse para posteriores comparaciones, como también para elaborar estadísticas vitales de enfermedad, y si el caso se presenta para la confrontación necróptica". "La historia clínica es el registro obligatorio de las condiciones de salud del paciente. Es un documento privado, sometido a reserva, que únicamente puede ser conocido por terceros previa autorización del paciente o en los casos previstos por la ley". Para Arredondo (1998) es la relación privada, objeto de reserva, en la que se realiza el registro de todos los datos del paciente con el propósito fundamental de facilitar la organización y calidad de la atención a las personas.

En las Unidades de genética clínica y asesoramiento genético el médico genetista debe ofrecer a la persona que demanda sus servicios información adecuada y clara respecto a:

1.- El diagnóstico médico y sus implicaciones en términos de pronóstico y posible tratamiento.

2.- Cómo se hereda el desorden, el riesgo de desarrollarlo y de transmitirlo.

3.- Opciones más adecuadas para tratar los posibles riesgos.

La etapa crucial es el establecimiento del diagnóstico. El desarrollo de un diagnóstico en genética clínica normalmente implica las tres fases fundamentales típica de la consulta médica: recopilación del historial médico, su exámen y la realización de una investigación adecuada.

En la historia clínica genética se realiza en una etapa inicial, la genealogía o árbol genealógico, el cual es un esquema de la estructura de las familias y permite tener una visión rápida de la localización de un individuo afectado con alguna característica o de la manera en que un problema se transmite o distribuye en toda la descendencia. Dado que los árboles genealógicos pueden ser muy complejos por contener demasiada información, es conveniente emplear un conjunto de símbolos estándar para árboles genealógicos.

Es importante el interrogatorio detallado de antecedentes familiares, ya que este puede identificar antecedentes familiares presentes en muchas generaciones, estableciendo por ejemplo el llamado patrón de transmisión vertical, u otros patrones de acuerdo al tipo de transmisión que se presente.

De seguido se obtiene el historial médico personal del paciente, se realiza el exámen físico y se establece un diagnóstico presuntivo. En las consultas de genética médica, generalmente existen protocolos específicos para patologías específicas, los cuales permiten clasificar al final la información obtenida. En caso de no contar con protocolos establecidos, puede realizarse el diseño de protocolos de acuerdo a patologías genéticas especiales.

Se realizan las interconsultas a los especialistas de acuerdo a la patología, y se indican los estudios complementarios pertinentes.

Desde el punto de vista de pruebas genéticas se incluyen los estudios cromosómicos, determinación cromatina de Barr, estudios metabólicos y moleculares.

Los estudios citogenéticos, cromosómicos o cariotipo se realizan en linfocitos aislados en sangre periférica. Los métodos utilizados para los estudios citogenéticos son universalmente empleados en todos los laboratorios de citogenética para analizar la constitución cromosómica de un individuo, lo que se conoce como cariotipo (Car). Este término se utiliza también para el ordenamiento de los cromosomas reproducidos de una microfotografía, de forma ordenada estandarizada, internacionalmente aceptada.

Cualquier tejido con células vivas sirve para estudio citogenético, pero el que se usa con mayor frecuencia son los linfocitos aislados de la sangre venosa periférica. Los linfocitos aislados se colocan en pequeños recipientes con medios de cultivo especiales conteniendo suero fetal bovino y fitohemaglutinina, estimulando la división de los linfocitos T. Las células se cultivan en condiciones de esterilidad a 37° C por tres días para que se divida; después se añade colchicina a cada cultivo. Esta sustancia es un potente inhibidor del huso mitótico, deteniendo por tanto las células durante las metafases, tiempo que coincide con la mayor condensación cromosómica, siendo por ello más visibles.

Luego se realiza un choque hipotónico para romper la pared celular y liberar los cromosomas, añadiendo KCL a 37° C. Se fijan los cromosomas con fijador Carnoy, se colocan sobre un portaobjeto y se realizan las técnicas de coloración simple o de bandaje requeridas para su estudio. Se utiliza de manera rutinaria el bandeo Giemsa o bandas G; bandeo C o heterocromatina centromérica) y las bandas Q (quinacrina).

El bandeo de cromosomas de alta resolución proporciona alta calidad de resolución para el análisis cromosómico, con unas 400-850 bandas por genoma haploide. Cada una de estas bandas corresponde a 8.000 kb de ADN. Se inhibe la división celular con antagonistas del ácido fólico (metotrexate), luego se añade ácido fólico que induce la división a la mitosis. Luego de un intervalo de tiempo oportuno, cuando exista mayor proporción de células en prometafase y los cromosomas no se hayan

contraído totalmente, se añade la colchicina. Esto proporciona un patrón de bandas mucho más fino y detallado, lo cual permite un diagnóstico más preciso de deleciones y translocaciones. Esta técnica consume mucho tiempo al investigador y solo se realiza en casos especiales donde se sospeche una alteración fina cromosómica.

El análisis cromosómico implica en primer lugar contar los cromosomas presentes, generalmente en 15 células, pero si hay sospecha de mosaicismo se eleva el contaje a 30 células, de acuerdo a normas aceptadas internacionalmente. Se analizan los cromosomas mediante microfotografías o por métodos electrónicos, de acuerdo a la tecnología disponible en el laboratorio. Utilizando la tecnología convencional, el proceso del estudio citogenético tarda aproximadamente entre 2-4 semanas, tiempo aceptado internacionalmente, el cual toma en cuenta el recurso humano disponible en los laboratorios de genética y las tardanzas representadas por la necesidad de recultivar cultivos fallidos, así como el tiempo necesario para el procesamiento de las fotografías en blanco y negro.

La tecnología electrónica es más precisa, rápida y eficiente, pero es costosa y no todos los laboratorios cuentan con este recurso. Permite resultados en un período de 1-2 semanas.

La determinación de la cromatina de Barr (Cro-B) se realiza en células descamadas de la mucosa oral de ambos carrillos del paciente. Se utiliza la técnica del Azul de Toluidina para colorear lor corpúsculos o cuerpos de Barr y se examina un promedio de 300 células en cada carrillo.

A nivel internacional, la metodología convencional utilizada para estudiar pacientes con malformaciones congénitas en unidades y laboratorios como nuestra Unidad, el tiempo de realizar una evaluación clínica con estudio cromosómicos y complementarios convencionales es de 15 días. El tiempo de realización de estudios cromosómicos con técnicas convencionales y en laboratorios no automatizados como

el nuestro es de 20-25 días. El tiempo para completar el estudio, recibir resultados de estudios de imágenes, informes de interconsultas a especialistas y para realizar el informe médico genético integral con asesoramiento genético es de 30 días.

Los estudios metabólicos son complejos, de larga duración y tecnología costosa. Se utilizan en algunas enfermedades Mendelianas para la detección de homocigotos y portadores. La gran mayoría de ellos han sido desplazados por tecnología molecular.

Los estudios moleculares se realizan en casos donde se considera necesario descartar patología a nivel molecular. No todos los laboratorios están equipados para realizar estas técnicas ya que la dotación de los mismos es costosa. El FISH (del inglés fluorescent in situ hybridization) es una herramienta tecnológica relativamente nueva que combina la citogenética convencional con la genética molecular. Se basa en la capacidad única de una hebra sencilla de ADN, por ejemplo una sonda para unirse o hibridar con su secuencia complementaria donde quiera que ésta esté localizada en la metafase. Aunque con menos frecuencia, FISH puede usarse para estudiar cromosomas en interfase, período de descanso entre las divisiones celulares; la sonda de ADN se combina con nucleótidos modificados, los cuales, después de hibridar con la muestra problema, permiten que la región en la cual ha ocurrido la hibridación se pueda visualizar con luz ultravioleta. Esta técnica FISH tiene ahora una amplia difusión para diagnósticos clínicos, ya que sus resultados se obtienen rápidamente.

Los métodos de análisis de ADN mediante técnicas del ADN recombinante se utilizan en Genética Clínica para realizar diagnóstico prenatal, diagnóstico presintomático, detección de portadores y diagnóstico de enfermedades genéticas. El desarrollo de la técnica de la reacción en cadena de la polimerasa (PCR) ha resultado una técnica revolucionaria en este campo.

El asesoramiento genético se realiza única y exclusivamente cuando existan las condiciones adecuadas que garanticen un diagnóstico preciso. En ocasiones, se

manejan diagnósticos de tipo clínico sin la comprobación complementaria, especialmente cuando no se cuenta con recursos para realizar ciertas tecnologías como por ejemplo la molecular. En estos casos se manejan riesgos de tipo empíricos, aunque no resultan tan satisfactorios como los riesgos basados en un diagnóstico preciso y específico.

Por lo general, para realizar el informe genético y proceder a la consulta de Asesoramiento Genético, transcurre un período de cuatro a cinco semanas.

En nuestro medio, debido a las limitaciones tecnológicas existentes en nuestras instituciones, los recursos humanos y tecnológicos limitados con ausencia de tecnología automatizada, el período de tiempo para el estudio de los pacientes con patologías genéticas se alarga, y no siempre se realiza un diagnóstico genético preciso, con las comprobaciones requeridas.

Dada la experiencia clínica de nuestros especialistas, es posible en la mayoría de los casos realizar un diagnóstico clínico acertado, pero no necesariamente confirmado mediante tecnología de avanzada y en muchos casos, el factor etiológico se sospecha pero no es precisado.

Debido a que las MC se han convertido en un problema de Salud Pública, se hizo necesario evaluar la calidad de atención prestada a los pacientes de la Unidad de Genética del Hospital Vargas de Caracas con estas patologías, de tal forma que dicha información pueda ser utilizada para optimizar su atención.

3.2.2 Marco Metodológico

3.2.2.1 Tipo de investigación

Se trató de una investigación aplicada de tipo evaluativo, en donde se buscó determinar calidad o valores de programas, proyectos, planes, intervenciones. (Yaber y Valarino, 2003).

Instrumentos

- **Plantilla de Evaluación de Procesos:** Los flujogramas corresponden a la esquematización de los distintos pasos que cumplen los usuarios para obtener los servicios médicos de la institución. Los flujogramas orientan a los usuarios y a los prestadores de los servicios, y son elementos de especial importancia para una atención de buena calidad. Se deben diseñar e implantar para las consultas y los servicios de apoyo diagnóstico y complementación terapéutica. La información sobre su existencia y cumplimiento se obtiene mediante entrevista con los responsables de los distintos servicios.

Se calificará con base en los siguientes criterios: Existe el flujograma y se aplica correctamente: 4; existe y se aplica en la mayoría de los casos: 3; existe pero solo se aplica en pocos casos y se aprecia desorientación en la forma como los usuarios deben transitar por las diferentes áreas o unidades:2; no existen los flujogramas:1 .

- Plantilla de análisis de historias clínicas con patologías especiales ajustadas a protocolo

Se incluyen los siguientes indicadores:

- Flujogramas de atención
- Tiempo de espera para estudios complementarios
- Diligenciamiento de la historia clínica (analizar la precisión en el cumplimiento de los protocolos de manejo clínico).
- Tiempo de espera para informe definitivo con flujograma cumplido.

El análisis se realiza sobre los siguientes tópicos: identificación, motivo de consulta, antecedentes familiares o genealogía; antecedentes personales; exámen del fenotipo clínico; exámenes complementarios de laboratorio para pruebas especiales genéticas (cariotipo, cromatina de Barr, estudios moleculares); estudios de imágenes (Radiodiagnóstico convencional (Rx), Tomografía Axial Computarizada (TAC), Resonancia Magnética (RM), Ecosonografía (Eco), otros. En cada tópico se anota si el registro se encuentra completo.

En el caso de las historias de Genética en pacientes con Malformaciones Congénitas, debe considerarse que estas corresponden a las guías para el manejo de pacientes con patologías o síndromes específicos, donde la evaluación muestra la calidad del acto médico.

Cada tópico se confronta con el protocolo para saber si se ajusta al mismo. A continuación se establece la proporción de historias que se ajustan al protocolo en cada uno de los tópicos.

Cada uno de los tópicos en el total de las historias, se califica de acuerdo con los siguientes criterios: Todas ajustadas al protocolo: 4; entre 90 y 99%: 3; entre 80% y

89%: 2; y menos de 80%:1. Seguidamente las calificaciones de los tópicos se promedian para obtener la calificación que se registra en la plantilla.

- Plantilla de evaluación de resultados

En esta plantilla se incluyen los siguientes indicadores:

Concentración: Número de veces que se atiende o presta un Servicio a un mismo usuario. En la práctica se calcula para un período de un año, utilizando la siguiente fórmula:

$$\text{Concentración} = \frac{\text{N°de Consultas Medicina Especial}}{\text{Total Personas Atendidas 1° vez}}$$

Se califican estos criterios: menos de 0.5: 4; de 0.5-a 0.9: 3; de 1 a 1.4: 2; igual o superior a 1.5:1.

- Oportunidad

El indicador de oportunidad, está relacionado con los tiempos de espera de cada uno de los pasos del flujograma de atención. La oportunidad se refiere a la realización de historias de 1ª, realización de exámenes especiales, entrega de resultados y consulta de asesoramiento genético.

Se califica en base a los siguientes criterios:

Para Medicina especializada, como es el caso de la Genética Clínica, se califica: menos de 7 días: 4; entre 7 y 13 días: 3; entre 14 y 20 días: 2; 21 y más días: 1

- Productividad

El indicador de productividad, está relacionado con:

N° de consultas especializadas, 1ª Consulta, Consulta de entrega de resultados y Asesoramiento Genético, N° Consultas de Control, N° de exámenes de laboratorio especiales, N° de cariotipos, N° de determinaciones Cromatina de Barr y N° otros exámenes.

En este rubro se evalúa el rendimiento por n° de consultas y exámenes genéticos especiales para un determinado período. Se puede utilizar la fórmula:

$$\text{Productividad} = \frac{\text{N°de Consultas en el Período}}{\text{N° de Horas Médicas de Consultas en el Período}}$$

Esta fórmula se adapta al N° de exámenes de genética y horas de laboratorio.

Se califica así: 3.0 a 3.5:4; de 2.50 a 2.99: 3; de 2.0 a 2.49:2; menos de 2.0 ó más: de 3.50:1

Actividades con resultados negativos. Se evalúan en una muestra de exámenes de laboratorio y Rx (por ejemplo los 20 primeros en frecuencia), estableciendo el porcentaje de exámenes con resultados negativos.

Se califica así: menos del 20%:4; del 20% al 24%:3; del 25% al 29%: 2; 30% y más:1

- Satisfacción de usuarios o clientes externos

Se mide a través de un estudio en una muestra representativa de los servicios prestados en el área, en forma ambulatoria y hospitalaria.

En el mismo estudio se determina el tiempo de espera en cada uno de los pasos de la atención. (Ver anexos).

Área de Investigación

Debido a que las MC se han convertido en un problema de Salud Pública, se hizo necesario evaluar la calidad de atención prestada a los pacientes de la Unidad de Genética del Hospital Vargas de Caracas con estas patologías, de tal forma que dicha información pueda ser utilizada para optimizar su atención.

3.2.2.2 Población y Muestra

Población: pacientes con MC atendidos en la Unidad de Genética del Hospital Vargas de Caracas

Muestra: Se seleccionó una muestra de aproximadamente 200 historias de pacientes con MC atendidos en un período de tres años.

3.2.2.3 Etapas de la investigación

La investigación fué realizada en tres fases:

Diagnóstica: mediante la recolección de datos tomados de las historias clínicas y vaciados en una plantilla de evaluación. Se seleccionaron solamente los pacientes con MC de la Unidad.

Análisis y evaluación: Se analizaron los datos obtenidos en el formato de registro o plantilla.

Reporte de la evaluación: se realiza el reporte de la evaluación con la redacción de las conclusiones y recomendaciones.

IV. CONSIDERACIONES ETICAS Y JURIDICAS

Ordenamiento Jurídico y ético del ejercicio de la Medicina que regulan la profesión en Venezuela:

Las bases Legales se sustentan en:

La Ley del Ejercicio de la Medicina con el Reglamento Parcial numero 1 del Ejercicio de la Medicina Aprobado **el 23 de agosto de 1982.**

Deberes genuinamente profesionales de máxima exigencia

. Capítulo IV, Art. 2°, 27°.

- Código Federativo de la Federación Médica Venezolana
- Código de Deontología Médica 2003 vigente

Título II, Capítulo primero, Art.1°, 2°, 48

- Código Civil Venezolano
- Código Penal Venezolano, Art 190
- Código de Instrucción Médico Forense

Ley de Ejercicio de la Medicina de 1982 vigente

. Capitulo IV de los deberes generales de los médicos

1. **Articulo 24:** la conducta del medico se regira siempre por normas de probidad,justicia y dignidad. El respeto a la vida y a la persona humana constituira, en toda circunstancia, el deber principal del medico y asistira a sus pacientes atendiendo a las exigencias de salud, cualesquiera que sean las ideas religiosas o politicas y la situación economica de ellos

2. **Articulo 25**: Sin perjuicio de lo que establezcan las disposiciones legales vigentes, los profesionales que ejerzan la medicina estan obligados a Respetar la voluntad del paciente o de sus representantes manifestada por escrito, cuando este decida no someterse al tratamiento y hospitalizacion que se le hubiere indicado.

3. **Articulo 28**: El medico que atienda a enfermos irrecuperables no esta obligado al empleo de medidas extraordinarias de mantenimiento artificial de la vida.

4. **Articulo 29**: El ingreso y la Permanencia de los enfermos en la Unidad de Cuidados Intensivos debera someterse a normas estrictas de evaluacion , destinadas a evitar el uso injustificado , inútil y dispendioso de estos servicios en afecciones que no las necesiten y en la asistencia de enfermos irrecuperables en la etapa final de su padecimiento.

5. **Articulo 30**: El reglamento de esta ley, determinara los requisitos y normas indispensables para la instalacion y funcionamiento de las Unidades de Cuidado Intensivo.

.Código de Deontología Médica del 2003 vigente

Las bases Éticas que sustentan esta investigación se encuentran enmarcadas dentro del articulado del Código de Deontología Medica Aprobado durante la LXXVI reunión extraordinaria de la Asamblea de la Federación Medica Venezolana realizada en Caracas el 20-3-85 y Actualizado el 19 de octubre del 2003 con la denominación de" Código de Ética en Medicina "

Capitulo I. Deberes Generales de los Médicos

1. **Articulo 1**: El respeto a la vida y a la integridad de la persona humana, el fomento y la preservación de la salud, como componentes del bienestar social, constituyen en todas las circunstancias el deber primordial del medico.

2. **Artículo 2**: El Medico debe considerar como una de sus obligaciones fundamentales el procurar estar informado de los avances del conocimiento medico. La actitud contraria no es ética, ya que limita en alto grado su capacidad para suministrar al paciente la ayuda requerida.

3. Articulo 3: En el Ejercicio de sus obligaciones profesionales, el medico no hará distinción por razones de religión, nacionalidad o raza, ni por adhesión a partido o posición social.

4. Articulo 5: En todo momento, inclusive durante situaciones conflictivas, el medico deberá asegurar la atención de los enfermos graves o en condiciones de urgencia.

5. Articulo 12: El Medico debe gozar de libertad para decidir acerca de la atención medica requerida por el enfermo dentro de las normas y criterios científicos prevalecientes.

6. **Articulo 13:** El papel fundamental del medico es aliviar el sufrimiento humano, sin que motivo alguno, ya sea personal, colectivo, religioso o político, lo separen de este noble objetivo.

7. **Artículo 15:** El Medico no expondrá su paciente a riesgos injustificados. Pedirá su consentimiento para aplicar los procedimientos diagnósticos y terapéuticos que considere indispensables y que puedan afectarlo física o psíquicamente.

Capitulo I. Del ejercicio Institucional de la Medicina y de los Deberes del Medico en Materia de Medicina Social.

1. **Articulo 83**: Los Médicos al Servicio de Organizaciones dedicadas al ejercicio institucional de la Medicina deberán cumplir su trabajo profesional de acuerdo con las normas tradicionales del acto medico. Este se basara , por tanto , en el respeto a la dignidad de la persona, en la relación medico/ paciente, en la responsabilidad individual y en el secreto profesional

2. **Articulo 91**: Los reglamentos internos de hospitales y Clínicas, tanto públicos como privados, serán elaborados por las autoridades de la institución y sometidos al conocimiento del cuerpo medico.

Capítulo I. De los deberes secundarios o complementarios

- **Ley de Ejercicio de la Medicina,** Capítulo IV, Art. 24, 25, ordinal 2°, Art. 26, 46
- **Código Orgánico Procesal Penal,** Art. 190, 296, 298
- **Código Civil,** Art. 1 133; Art. 1 141; Art. 1 159; Art. 1 142; Art1,160 ; Art 1 185; Art 1 271; 1 272
- Código Deontología Médica, Título II. Art 1, 2, 69
- Ley Orgánica de Salvaguarda del Patrimonio Público
- Ley de Carrera Administrativa
- Ley Orgánica de Procedimientos Administrativos
- Comités Internacionales de Bioética
- Comités Bioéticos hospitalarios
- Comités Bioéticos Institucionales
- Consideraciones Éticas Internacionales del Proyecto Genoma

Pacto de San José o Convención Americana de Derechos Humanos, 1969

" Todo estado se obliga a garantizar y a respetar – así, el derecho a la vida, a la integridad personal, a la salud, a la libertad de pensamiento y de información (investigación),etc.- En su preámbulo prescribe " que los derechos esenciales del hombre….. tienen como fundamento los atributos de la persona humana".

Declaración Universal de la UNESCO sobre el Genoma Humano y los Derechos Humanos de 1997

"**Art.11**: " Reconoce al Genoma como la base de la unidad fundamental de todos los miembros de la familia humana" y por pertenecer a todos por igual, lo declara " patrimonio común de la Humanidad"

"Prohibe la clonación con fines de reproducción de seres humanos".

Convenio sobre Derechos Humanos y Biomedicina, Consejo de Europa, Oviedo, 1997

Art.2: "el interés y el bienestar del ser humano deberán prevalecer sobre el interés exclusivo de la sociedad o de la ciencia".

Con fundamento en dicha norma , dejó cristalizados , entre otros, los siguientes principios ordenadores de la experimentación bioética realizada en conformidad a la dignidad humana: respeto a la identidad de la persona; regulación *prohomine*; acceso equitativo a los beneficios generales de la sanidad o de la aplicación de la biología y de la medicina; consentimiento libre e informado; protección del incapaz y de los menores; privacidad y derecho a la información; no discriminación; finalidad médica de la investigación; intangibilidad del genoma humano; prohibición de las técnicas predefinitorias del sexo; ausencia de medios alternativos; protección del embrión humano; proscripción del lucro; reparación del daño injustificado.

Carta de Derechos Fundamentales de la Unión Europea, Niza, 2000

Resume todo cuanto constituye el acervo de la moderna cultura jurídica europea sobre derechos humanos.

Art. 1: " se respetará y protegerá la dignidad de la persona"

Art.3: "a) consentimiento libre e informado de la persona de que se trate"

b) prohibición de las prácticas eugenésicas, y en particular de las que tienen por finalidad la selección de las personas"

c) prohibición de que el cuerpo humano o partes del mismo se conviertan en objeto de lucro y

d) prohibición de la clonación reproductora de seres humanos".

V. ANALISIS DE RESULTADOS

Se realizó una investigación aplicada de tipo evaluativo, en la que nos propusimos determinar la calidad de servicio y de atención prestada a los pacientes con MC atendidos en la UG del HV.

Se estudiaron 178 pacientes con MC en la Unidad de Genética del Hospital Vargas de Caracas durante los años 1999-2003.

La población estudiada fue de 889 pacientes atendidos en la Unidad de Genética del Hospital Vargas de Caracas en el período 1999 al 2003 (Tabla 1).

TABLA RESUMEN
1999-2003
n = 178

SEXO	N°	%
MASCULINO	93	52,25
FEMENINO	85	47,75
TOTAL	178	100,00
EDAD (AÑOS) RANGO	8 días - 47 años	
GENEALOGÍA	178	
CARIOTIPO	178	

Fuente: Historias Clínicas de la Unidad de Genética.
Hospital Vargas de Caracas

La muestra es de 178 historias de pacientes con MC de un total de 899 pacientes atendidos en la Unidad de Genética del Hospital Vargas en un período de cinco años (Cuadro 1).

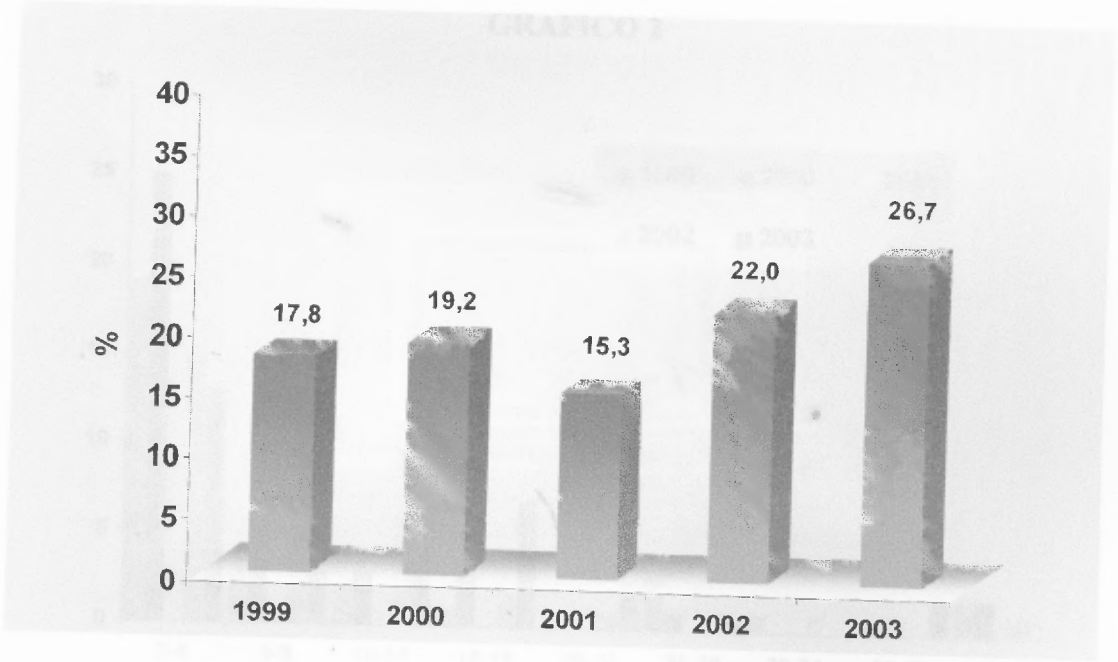
De los 178 pacientes con MC atendidos, 33 (17,83% se atendieron en el año 1999, 41 pacientes(19.15%) en el año 2000, 28 pacientes(15,30%) en el año 2001, 41 pacientes (22,04%) en el 2002 y 35 pacientes (25,71%) en el año 2003 (Cuadro y Gráfico 1).

CUADRO Nº 1
PACIENTES CON MALFORMACIONES CONGENITAS
SEGÚN DISTRIBUCION ANUAL
UNIDAD DE GENETICA HOSPITAL VARGAS
1999 - 2003
n: 178

AÑO	PACIENTES CON MC		PACIENTES SIN MC		TOTAL PACIENTES	
	Nº	%	Nº	%	Nº	%
1999	33	17,84	152	82,16	185	100,00
2000	41	19,16	173	80,84	214	100,00
2001	28	15,30	155	84,70	183	100,00
2002	41	22,04	145	77,96	186	100,00
2003	35	26,72	96	73,28	131	100,00
TOTAL	**178**	**19,80**	**721**	**80,20**	**899**	**100,00**

Fuente: Historias Clínicas de la Unidad de Genética. Hospital Vargas de Caracas

GRAFICO 1



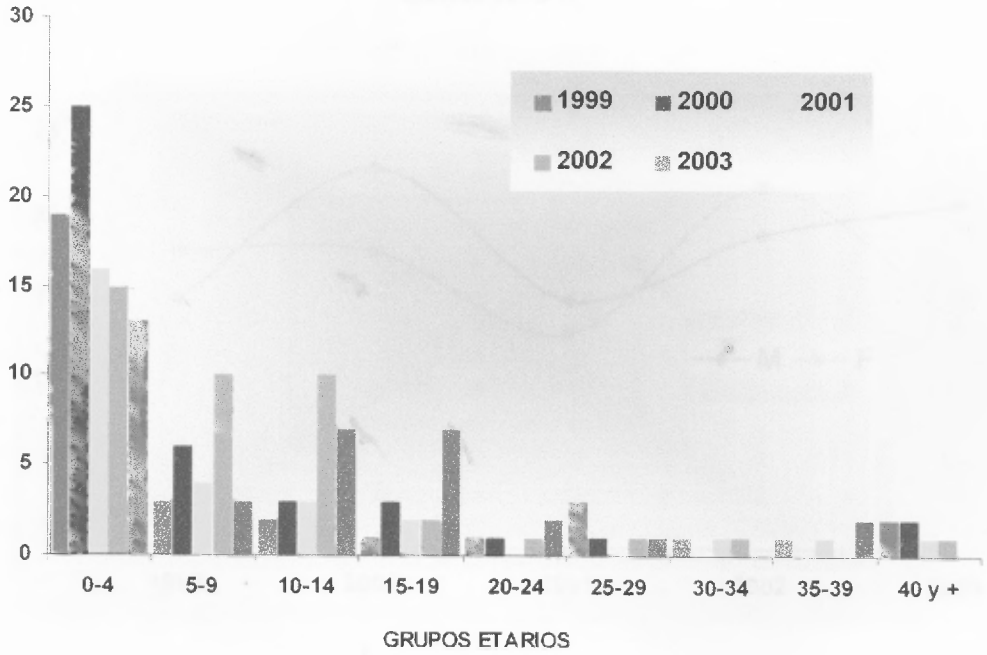
De los 178 pacientes atendidos con MC, 88 (49.43%) se encontraba en el grupo erario de 0-4 años, seguidos por los grupos 5-9 (25 pacientes,14.61%), 10-14 (25 pacientes, 14.61%) y 15 a 19 (15 pacientes, 8.43%) años (Cuadro y Gráfico 2).

CUADRO Nº 2
DISTRIBUCIÓN DE PACIENTES CON MALFORMACION CONGENITA SEGÚN GRUPO ETARIO
UNIDAD DE GENETICA HOSPITAL VARGAS
1999 – 2003
n = 178

GRUPO ETARIO	AÑOS					TOTAL	
	1999	2000	2001	2002	2003	Nº	%
0-4	19	25	16	15	13	88	49,44
5-9	3	6	4	10	3	26	14,61
10-14	2	3	3	10	7	25	14,04
15-19	1	3	2	2	7	15	8,43
20-24	1	1	0	1	2	5	2,81
25-29	3	1	0	1	1	6	3,37
30-34	1	0	1	1	0	3	1,69
35-39	1	0	1	0	2	4	2,25
40 y +	2	2	1	1	0	6	3,37
TOTAL	**33**	**41**	**28**	**41**	**35**	**178**	**100,00**

Fuente: Historias Clínicas de la Unidad de Genética. Hosp... Vargas de Caracas

GRAFICO 2



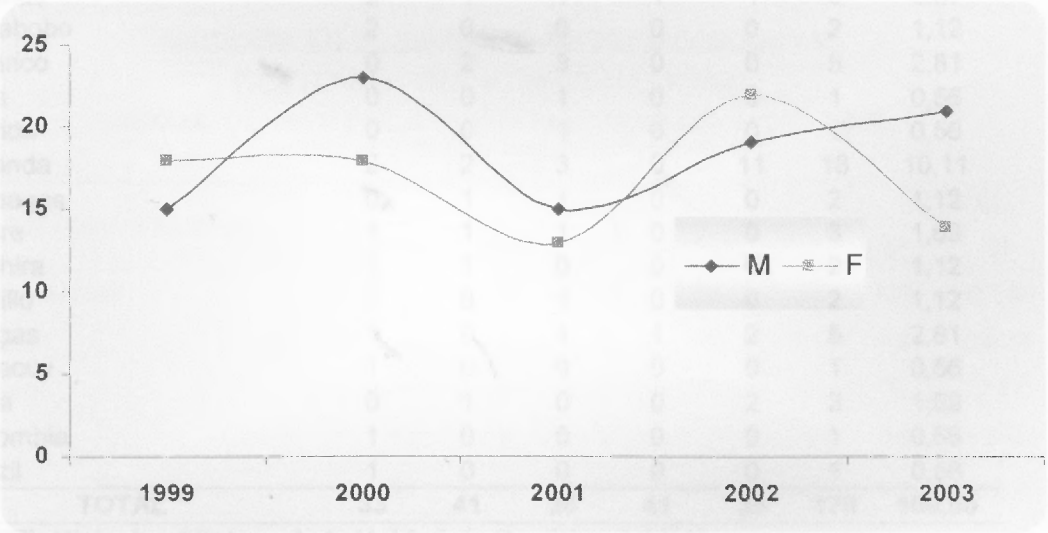
En relación a la distribución por sexo de la muestra estudiada, encontramos que 93 pacientes (52.25%) eran del sexo masculino y 85 pacientes (47,75%) del sexo femenino(Cuadro 3)

CUADRO Nº 3
DISTRIBUCION DE PACIENTES CON MALFORMACION CONGENITA SEGÚN SEXO
UNIDAD DE GENETICA HOSPITAL VARGAS
1999-2003
n = 178

AÑOS	SEXO				TOTAL	
	MASCULINO		FEMENINO			
	Nº	%	Nº	%	Nº	%
1999	15	45,45	18	54,55	33	100,00
2000	23	56,10	18	43,90	41	100,00
2001	15	53,57	13	46,43	28	100,00
2002	19	46,34	22	53,66	41	100,00
2003	21	60,00	14	40,00	35	100,00
TOTAL	**93**	**52,25**	**85**	**47,75**	**178**	**100,00**

FUENTE: Historias Clínicas de la Unidad de Genética. H.V.

GRAFICO 3



De acuerdo al lugar de nacimiento, 120 pacientes (67,43%) eran nacidos en Caracas. Los 58 restantes (32,57%) eran nacidos en el resto del territorio nacional, Brazil y Colombia (Cuadro 4).

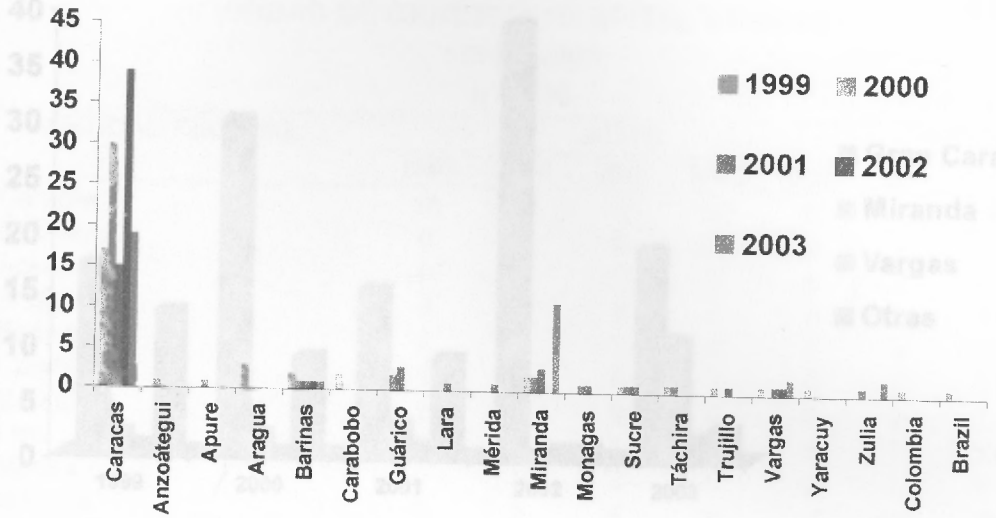
De los 178 pacientes, 120 son nacidos en Caracas (67.43%), 18 (10.11%) en el Estado Miranda; 6 (3,4 %) en el Estado Barinas; 5 (2,81%) en el Estado Vargas y 5 (2,81%) en el Estado Vargas. Dos pacientes (1.12%) son originarios de Colombia y Brazil respectivamente. Los 22 pacientes (12.36 %) restantes son originarios de distintas dependencias del territorio nacional Por tanto, de acuerdo al lugar de nacimiento, 120 pacientes (67,43%) eran nacidos en Caracas y los 58 restantes(32,57%) eran nacidos en el resto del territorio nacional, Brazil y Colombia (Cuadro y Gráfico 4).

CUADRO Nº 4
DISTRIBUCIÓN DE LOS PACIENTES CON MALFORMACIONES CONGENITAS SEGÚN LUGAR DE NACIMIENTO
UNIDAD DE GENETICA HOSPITAL VARGAS
1999 - 2003
n = 178

ENTIDAD FEDERAL	AÑOS					TOTAL	
	1999	2000	2001	2002	2003	Nº	%
Caracas	17	30	15	39	19	120	67,42
Anzoátegui	0	1	0	0	0	1	0,56
Apure	0	1	0	0	0	1	0,56
Aragua	3	0	0	0	0	3	1,69
Barinas	2	1	1	1	1	6	3,37
Carabobo	2	0	0	0	0	2	1,12
Guárico	0	2	3	0	0	5	2,81
Lara	0	0	1	0	0	1	0,56
Mérida	0	0	1	0	0	1	0,56
Miranda	2	2	3	0	11	18	10,11
Monagas	0	1	1	0	0	2	1,12
Sucre	1	1	1	0	0	3	1,69
Táchira	1	1	0	0	0	2	1,12
Trujillo	1	0	1	0	0	2	1,12
Vargas	1	0	1	1	2	5	2,81
Yaracuy	1	0	0	0	0	1	0,56
Zulia	0	1	0	0	2	3	1,69
Colombia	1	0	0	0	0	1	0,56
Brazil	1	0	0	0	0	1	0,56
TOTAL	**33**	**41**	**28**	**41**	**35**	**178**	**100,00**

FUENTE: Historias Clínicas de la Unidad de Genética del H.V.

GRAFICO 4



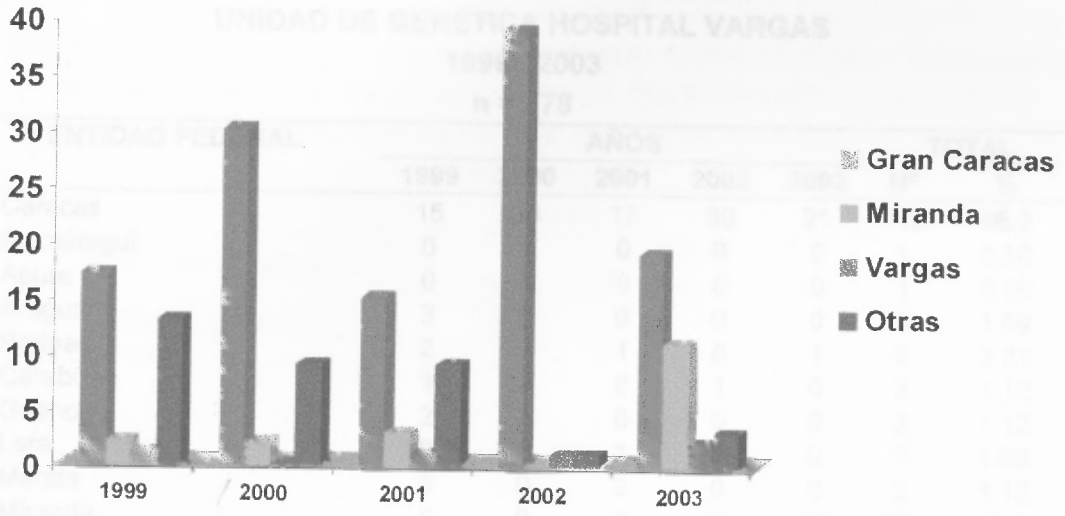
Considerando la Gran Caracas y los Estados Vargas y Miranda como integrantes del llamado Distrito Metropolitano, vemos que 143 pacientes (80,33%) de los 178 pacientes con MC que fueron atendidos en la Unidad de Genética tienen el Distrito Metropolitano como lugar de nacimiento (Cuadro y Gráfico 5).

CUADRO Nº 5
DISTRIBUCIÓN DE LOS PACIENTES CON MALFORMACIONES CONGENITAS NACIDOS EN EL DISTRITO METROPOLITANO Y RESTO DEL TERRITORIO NACIONAL
UNIDAD DE GENETICA HOSPITAL VARGAS 1999 - 2003
N = 178

ENTIDAD FEDERAL	AÑOS					TOTAL	
	1999	2000	2001	2002	2003	Nº	%
Gran Caracas	17	30	15	39	19	120	67,42
Miranda	2	2	3	0	11	18	10,11
Vargas	1	0	1	1	2	5	2,81
Otras	13	9	9	1	3	35	19,66
TOTAL	**33**	**41**	**28**	**41**	**35**	**178**	**100,00**

FUENTE: Historias Clínicas de la Unidad de Genética. Hospital Vargas de Caracas

GRAFICO 5



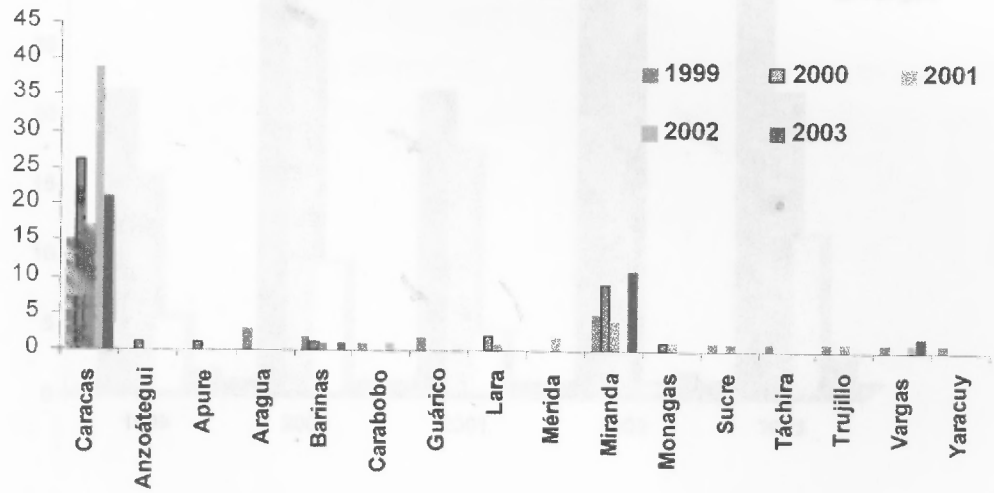
En relación al lugar de residencia de la muestra estudiada, 118 pacientes (66.3%) residen en Caracas, 29 (16.3%) en el estado Miranda, 5 (2,81%) en Estado Barinas; 4 (2,25%) en el Estado Vargas 3 (1,69%) en el Estado Aragua; 3 (1,69%) en el Estado Guárico; y 16 (8,98%) en el resto del territorio nacional (Cuadro y Gráfico 6)

CUADRO Nº 6
DISTRIBUCIÓN DE LOS PACIENTES CON MALFORMACIONES CONGENITAS SEGÚN LUGAR DE RESIDENCIA
UNIDAD DE GENETICA HOSPITAL VARGAS
1999 - 2003
n = 178

ENTIDAD FEDERAL	AÑOS					TOTAL	
	1999	2000	2001	2002	2003	Nº	%
Caracas	15	26	17	39	21	118	66.3
Anzoátegui	0	1	0	0	0	1	0.56
Apure	0	1	0	0	0	1	0.56
Aragua	3	0	0	0	0	3	1.69
Barinas	2	1	1	0	1	5	2.81
Carabobo	1	0	0	1	0	2	1.12
Guárico	2	0	0	0	0	2	1.12
Lara	0	2	1	0	0	3	1.69
Mérida	0	0	2	0	0	2	1.12
Miranda	5	9	4	0	11	29	16.3
Monagas	0	1	1	0	0	2	1.12
Sucre	1	0	1	0	0	2	1.12
Táchira	1	0	0	0	0	1	0.56
Trujillo	1	0	1	0	0	2	1.12
Vargas	1	0	0	1	2	4	2.25
Yaracuy	1	0	0	0	0	1	0.56
TOTAL	**33**	**41**	**28**	**41**	**35**	**178**	**100.00**

FUENTE: Historias Clínicas de la Unidad de Genética del Hospital Vargas de Caracas

GRAFICO 6



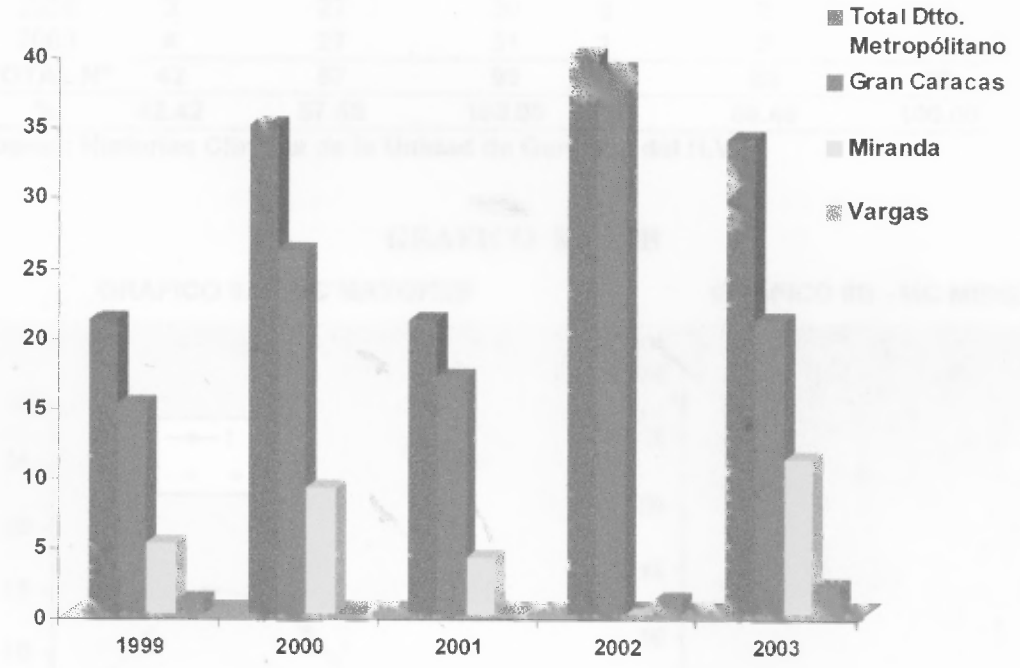
En relación a la ubicación del lugar de residencia de los pacientes que componen la muestra, los que pertenecían al Distrito Metropolitano eran 143 pacientes (80,33%) de los 178 pacientes con MC (Cuadro 7 y Gráfico 7).

CUADRO Nº 7
DISTRIBUCIÓN DE LOS PACIENTES CON MALFORMACIONES CONGENITAS SEGÚN LUGAR DE RESIDENCIA EN EL DISTRITO METROPOLITANO UNIDAD DE GENETICA HOSPITAL VARGAS
1999 - 2003
n = 178

ENTIDAD FEDERAL	AÑOS					TOTAL	
	1999	2000	2001	2002	2003	Nº	%
Total Dtto. Metropólitano	**21**	**35**	**21**	**40**	**34**	**151**	**45,90**
Gran Caracas	15	26	17	39	21	118	35,87
Miranda	5	9	4	0	11	29	8,81
Vargas	1	0	0	1	2	4	1,22
Otras	12	6	7	1	1	27	8,21
TOTAL	**54**	**76**	**49**	**81**	**69**	**329**	**100,00**

FUENTE: Historias Clínicas de la Unidad de Genética. Hospital Vargas de Caracas

GRAFICO 7



En relación a la distribución por años de las malformaciones congénitas mayores y menores de la muestra, vemos que en los años 2000 y 2001 hubo una mayor incidencia de malformaciones congénitas mayores únicas (27 casos de más de 1 MC Mayor, en tanto que en los años 2002 y 2003 se observó una mayor incidencia de más de una MC Mayor (54 casos). En cuanto a Malformaciones Congénitas menores, se detectaron malformaciones menores presentes más de una en 92 casos en los años 1999-2002 (Cuadro y Gráfico 8).

CUADRO Nº8
DISTRIBUCIÓN DE LAS MALFORMACIONES CONGÉNITAS MAYORES Y MENORES POR AÑOS
UNIDAD DE GENÉTICA. HOSPITAL VARGAS DE CARACAS
1999-2003
n = 178

	MC MAYORES			MC MENORES		
AÑOS	1	+ 1	TOTAL	1	+ 1	TOTAL
1999	8	1	9	3	27	30
2000	15	0	15	3	20	23
2001	12	2	14	1	27	28
2002	3	27	30	5	6	11
2003	4	27	31	1	3	4
TOTAL Nº	42	57	99	13	83	96
%	42.42	57.58	100.00	13.54	86.46	100.00

Fuente: Historias Clínicas de la Unidad de Genética del H.V.

GRAFICO 8A y 8B

GRAFICO 8A - MC MAYORES

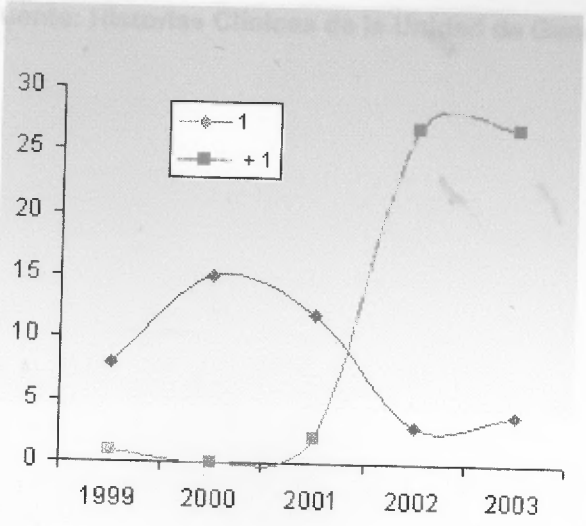
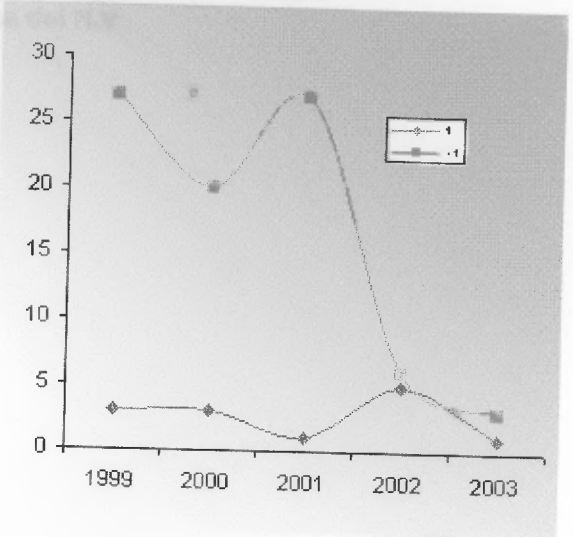


GRAFICO 8B - MC MENORES



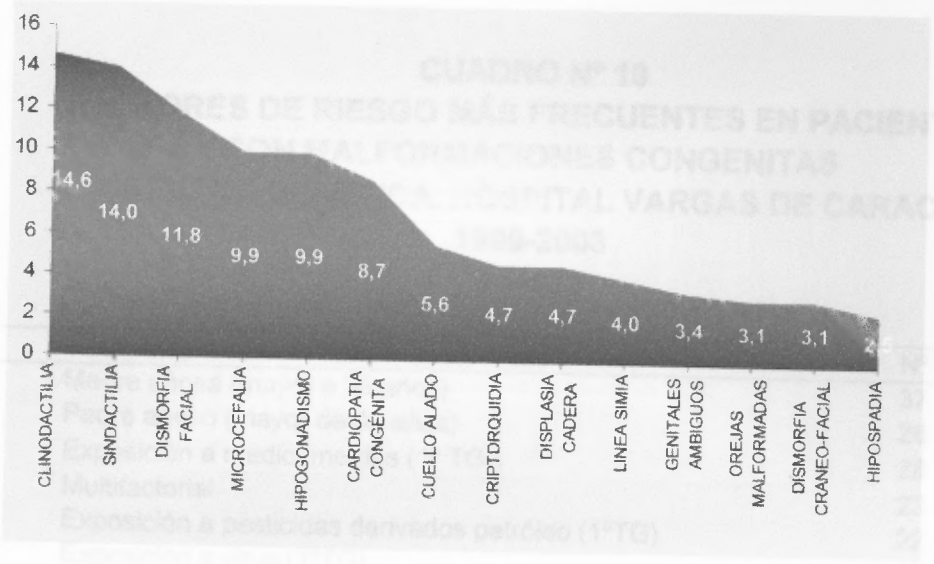
El tipo de MC más frecuente observado en los 178 pacientes estudiados fue clinodacctilia (47 pacientes), sindactilia (45 pacientes), dismorfia craneofacial (45 pacientes), microcefalis (32 pacientes), hipogonadismo (32 pacientes), cardiopatía congénita (28 pacientes), cuello alado (18 pacientes), criptorquidia (15 pacientes), displasia de cadera (15 pacientes) (Cuadro y Gráfico 9).

CUADRO Nº 9
TIPOS DE MALFORMACIONES CONGENITAS MAS FRECUENTES
UNIDAD DE GENÉTICA. HOSPITAL VARGAS DE CARACAS
1999-2003
n = 178

MALFORMACIONES CONGÉNITAS	Nº	%
CLINODACTILIA	47	14,60
SINDACTILIA	45	13,98
DISMORFIA FACIAL	38	11,80
MICROCEFALIA	32	9,94
HIPOGONADISMO	32	9,94
CARDIOPATIA CONGÉNITA	28	8,70
CUELLO ALADO	18	5,59
CRIPTORQUIDIA	15	4,66
DISPLASIA CADERA	15	4,66
LINEA SIMIA	13	4,04
GENITALES AMBIGUOS	11	3,42
OREJAS MALFORMADAS	10	3,11
DISMORFIA CRANEO-FACIAL	10	3,11
HIPOSPADIA	8	2,48
TOTAL	**322**	**100,00**

Fuente: Historias Clínicas de la Unidad de Genética del H.V

GRAFICO 9



Los factores de riesgo detectados más frecuentes fueron: añosidad materna (37 pacientes, 20.8%), añosidad paterna (28 casos,15,73%),exposición a medicamentos (28 pacientes,15,73%)multifactorial (23 pacientes 12,92%), exposición a pesticidas o derivados de petróleo 1er trimestre gestacional (1erTG) (12,36%), exposición a virus (1erTG) (17 pacientes 9,55%), consanguinidad (15 pacientes 8,43%) (Cuadro y Gráfico 10)

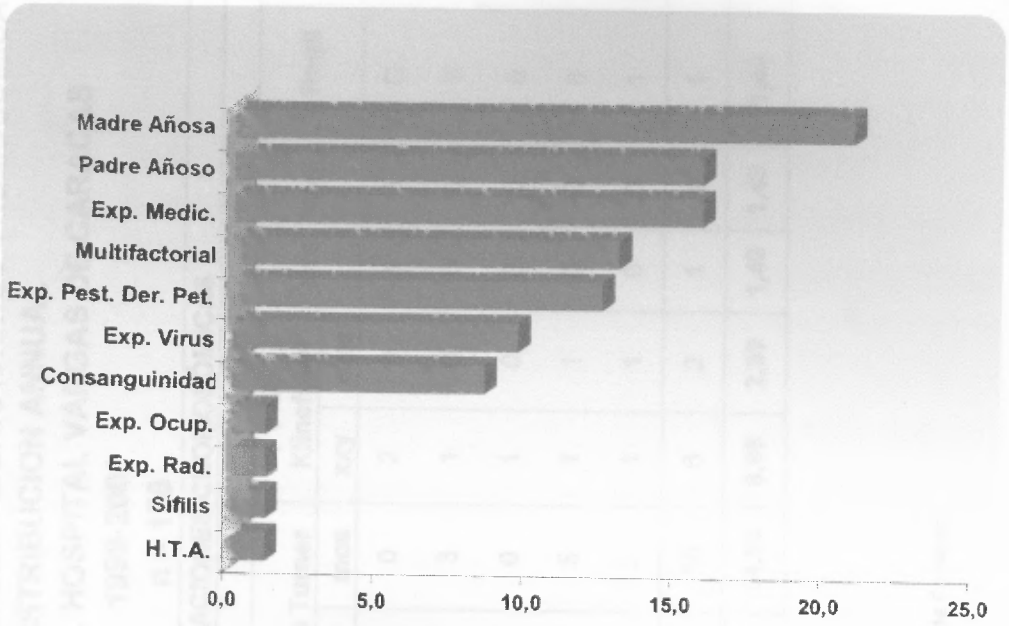
CUADRO Nº 10
FACTORES DE RIESGO MÁS FRECUENTES EN PACIENTES CON MALFORMACIONES CONGENITAS
UNIDAD DE GENÉTICA. HOSPITAL VARGAS DE CARACAS
1999-2003
n = 178

FACTORES DE RIESGO	Nº	%
Madre añosa (mayor a 35 años)	37	20,79
Padre añoso (mayor de 40 años)	28	15,73
Exposición a medicamentos (1º TG[1])	28	15,73
Multifactorial	23	12,92
Exposición a pesticidas derivados petróleo (1ºTG)	22	12,36
Exposición a virus (1ºTG)	17	9,55
Consanguinidad	15	8,43
Exposición Ocupacional (1º TG)	2	1,12
Exposición a radiación	2	1,12
Sífilis	2	1,12
Hipertensión Arterial	2	1,12
TOTAL	**178**	**100,00**

[1] Trimestre gestacional

Fuente: Historias Clínicas de la Unidad de Genética del H.V.

GRAFICO 10



Las aberraciones cromosómicas detectadas más frecuentes en los 178 pacientes fueron trisomía 21 en 36 pacientes (53,8%), 32 con trisomía 21 regular (47,8%), síndrome de Turner en 19 pacientes (28,3%) con 10 pacientes con mosaico XO (14,9%) y 9 con Monosomía X (13,4%) y 6 pacientes con XXY, 6 en forma regular (8,96%) (Cuadro y Gráficos 11A -11B).

CUADRO 11
DISTRIBUCIÓN DE PACIENTES CON ABERRACIONES CROMOSOMICAS SEGÚN DISTRIBUCION ANNUAL UNIDAD DE GENÉTICA. HOSPITAL VARGAS DE CARACAS 1999-2003
n = 178

AÑO	ABERRACIONES CROMOSÓMICAS												
	AUTOSÓMICAS				SEXUALES								
	S. De Down			Otras	S. de Turner		S.de Klinefelter		xxx	xyy	x fragil	TOTAL	%
	+21	t[1]	mos[2]	t 19;12	xo	mos	xxy	mos					
1999	5	0	1	0	1	0	2	0	1	1	O	11	16,42
2000	8	0	0	1	0	3	1	0	0	0	0	13	19,40
2001	7	1	1	0	0	0	1	0	0	0	0	10	14,93
2002	6	0	1	0	3	5	1	1	0	0	0	17	25,37
2003	6	0	0	0	5	2	1	1	0	0	1	16	23,88
TOTAL	32	1	3	1	9	10	6	2	1	1	1	**67**	**100,00**
%[3]	**47,76**	**1,49**	**4,48**	**1,49**	**13,43**	**14,93**	**8,96**	**2,99**	**1,49**	**1,49**	**1,49**	**100,00**	

[1] traslocación

[2] mosaico

[3] Sobre la base de los 67 pacientes con aberraciones cromosómicas

Fuente: Historias Clínicas de la Unidad de Genética. Hospital Vargas de Caracas

GRAFICO 11 A

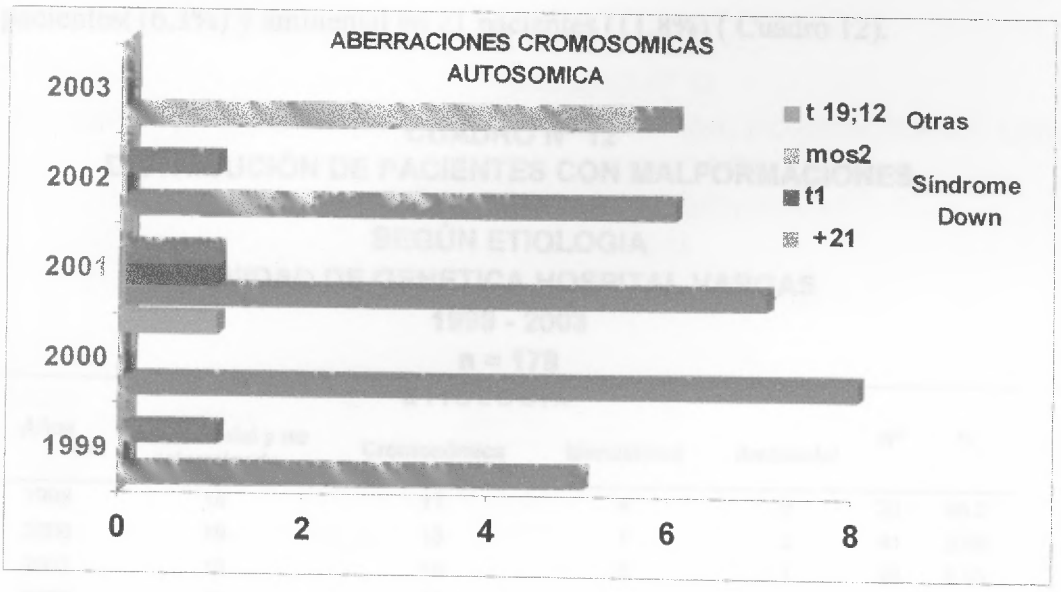
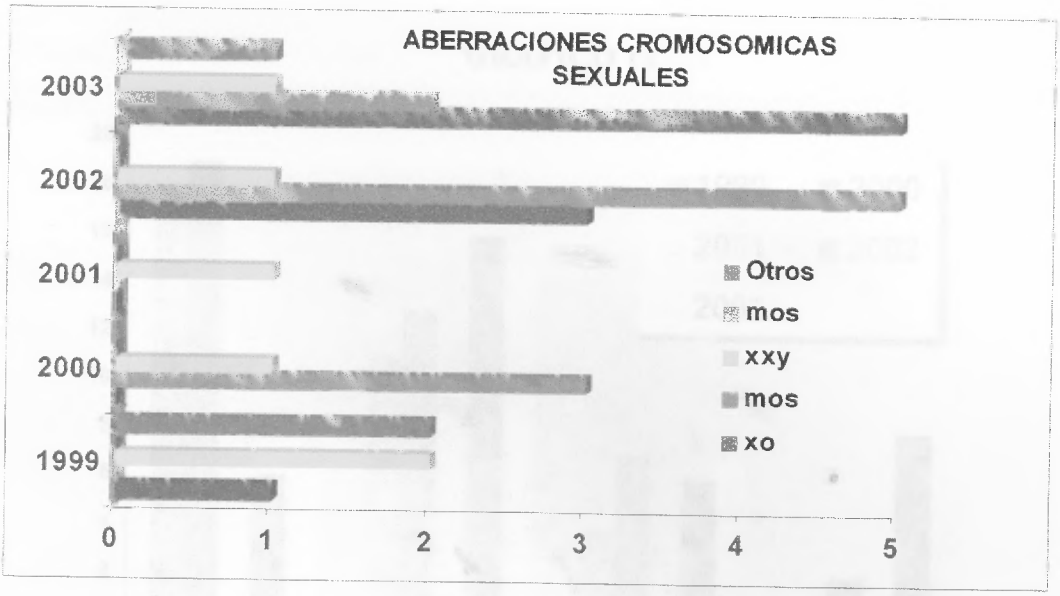


GRAFICO 11 B



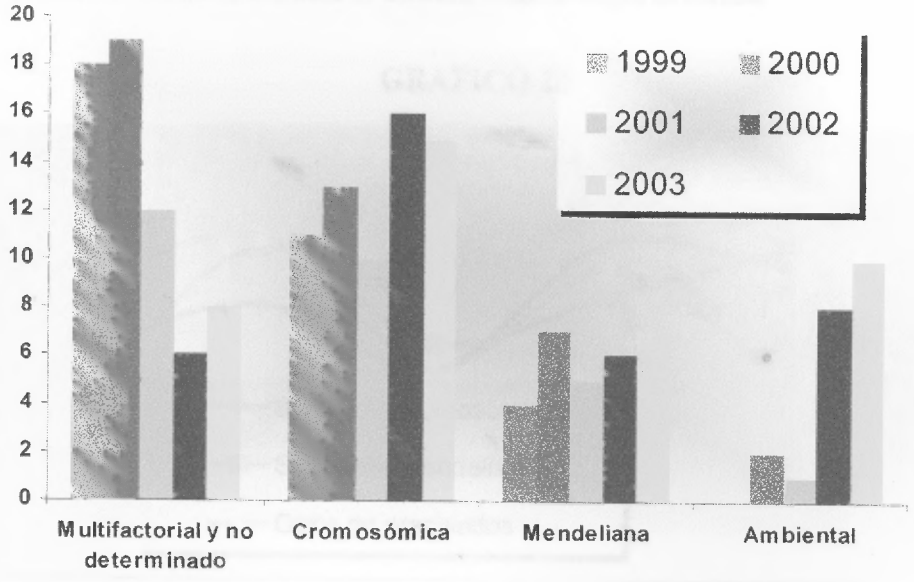
De acuerdo a su etiología, la etiología más frecuente fue la cromosómica (65 pacientes (36,5%), multifactorial en 63 pacientes (35,4%), mendeliana en 29 pacientes(16,3%) y ambiental en 21 pacientes (11,8%) (Cuadro 12).

CUADRO Nº 12
DISTRIBUCIÓN DE PACIENTES CON MALFORMACIONES CONGENITAS
SEGÚN ETIOLOGIA
UNIDAD DE GENETICA HOSPITAL VARGAS
1999 - 2003
n = 178

Años	ETIOLOGIA				Nº	%
	Multifactorial y no determinado	Cromosómica	Mendeliana	Ambiental		
1999	18	11	4	0	33	66.3
2000	19	13	7	2	41	0.56
2001	12	10	5	1	28	0.56
2002	6	16	6	8	36	1.69
2003	8	15	7	10	40	2.81
TOTAL	**63**	**65**	**29**	**21**	**178**	**100.00**

FUENTE: Historias Clínicas de la Unidad de Genética del Hospital Vargas de Caracas

GRAFICO 12



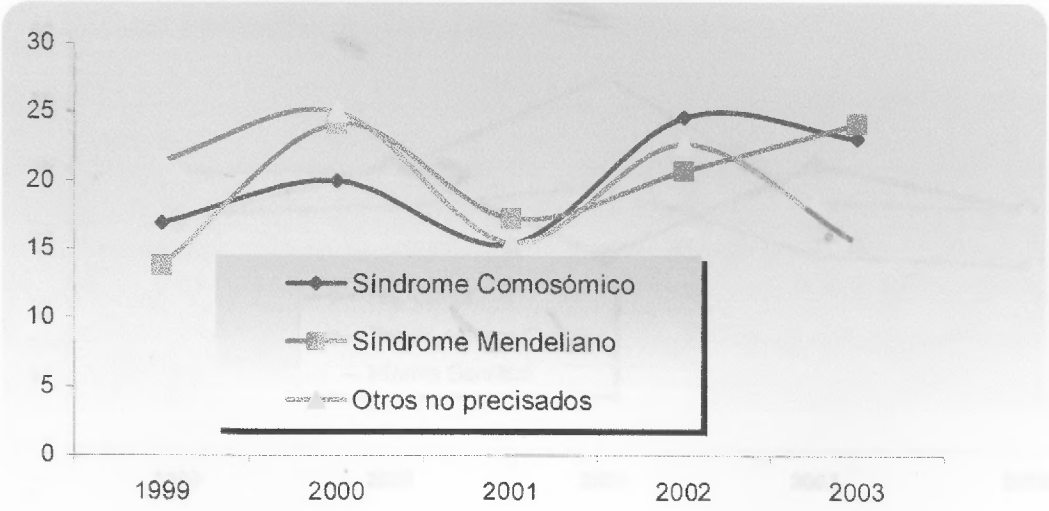
Los pacientes que presentaban síndromes mendelianos diagnosticados por clínica fueron 29 pacientes , cromosómicos 65 pacientes y multifactorial y no precisada 84 pacientes (Cuadro 13).

CUADRO Nº 13
CLASIFICACIÓN DE LOS PACIENTES CON MALFORMACIONES CONGENITAS SEGÚN SÍNDROMES
UNIDAD DE GENETICA HOSPITAL VARGAS
1999 – 2003
n = 178

AÑOS	Sínd. Cromos.	%	Síndrome Mendel.	%	Otros no precis.	%	TOTAL Nº	%
1999	11	16,92	4	13,79	18	21,43	33	18,54
2000	13	20,00	7	24,14	21	25,00	41	23,03
2001	10	15,38	5	17,24	13	15,48	28	15,73
2002	16	24,62	6	20,69	19	22,62	41	23,03
2003	15	23,08	7	24,14	13	15,48	35	19,66
TOTAL	**65**	**100**	**29**	**100,00**	**84**	**100,00**	**178**	**100,00**

FUENTE: Historias Clínicas de la Unidad de Genética. Hospital Vargas de Caracas

GRAFICO 13



El tiempo promedio de cumplimiento del flujograma hasta la etapa de estudio cromosómico fue de 32 días y hasta la etapa de asesoramiento genético fue de 40 días. Las 178 historias genéticas clínica (100,00%) estaban completas y ajustadas a protocolo (Cuadro y Gráfico 14)

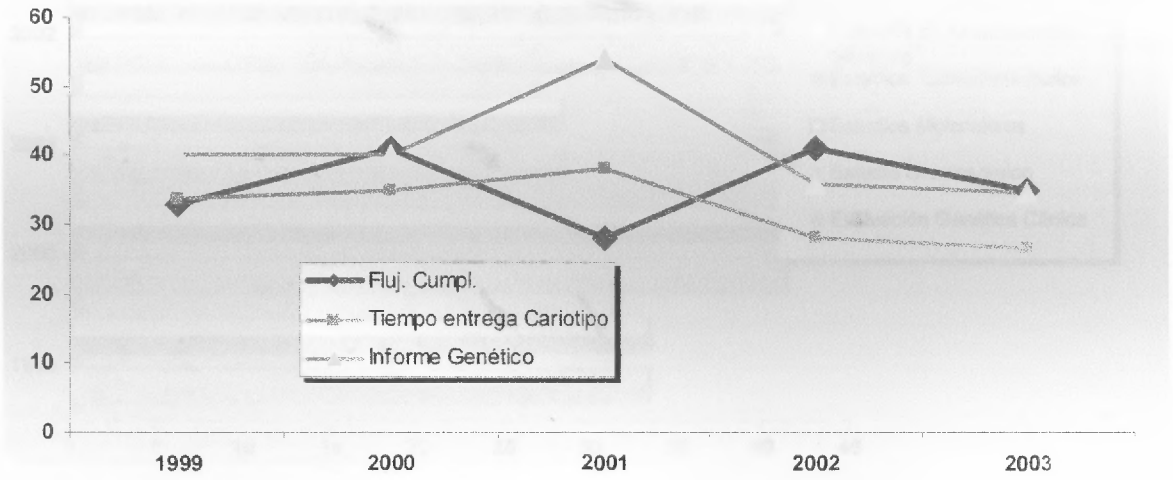
CUADRO Nº 14
TIEMPO DE FINALIZACIÓN DEL ESTUDIO CROMOSÓMICO, ENTREGA DE INFORMES GENETICO INTEGRAL Y ASESORAMIENTO GENETICO EN PACIENTES CON MALFORMACIONES CONGENITAS UNIDAD DE GENETICA HOSPITAL VARGAS 1999 - 2003
n = 178

AÑOS	Tiempo entrega Informe Cromosómico (Días)	Media (en días)1	Historias Completas	Historias ajustadas a Protocolo	Flujograma Cumplido	Tiempo entrega Informe Genético integral y Asesoramiento Genético (Días)	Media (en días)	N° DE PACIENTES
1999	1.115	33,79	33	33	33	1.320	40,00	33
2000	1.435	35,00	41	41	41	1.640	40,00	41
2001	1.064	38,00	28	28	28	1.510	53,93	28
2002	1.147	27,98	41	41	41	1.463	35,68	41
2003	928	26,51	35	35	35	1.214	34,69	35
TOTAL	**5.689**	**31,96**	**40**	**178**	**178**	**7.147**	**40,15**	**178**

[1] Media calculada sobre el número de pacientes

FUENTE: Historias Clínicas de la Unidad de Genética del Hospital Vargas de Caracas

GRAFICO 14



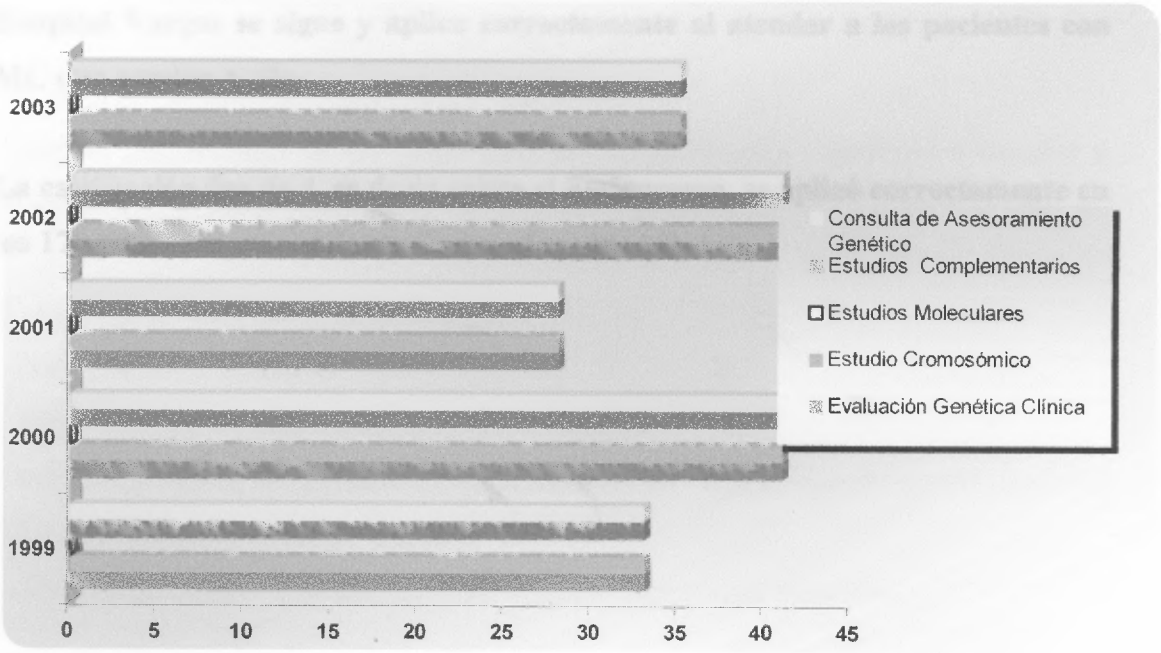
A los 178 pacientes (100,00%) se le realizó consulta genética clínica, estudio cromosómico, estudios complementarios (tipo Rx convencional, TAC, RM, Ecosonografía) y consulta de asesoramiento genético (Cuadro y Gráfico 15).

CUADRO Nº 15
SERVICIOS PRESTADOS A LOS PACIENTES CON MALFORMACIONES CONGENITAS
UNIDAD DE GENETICA HOSPITAL VARGAS
1999 - 2003
n = 178

AÑOS	Evaluación Genética Clínica	Estudio Cromosómico	Estudios Moleculares	Estudios Complementarios	Consulta de Asesoramiento Genético
1999	33	33	0	33	33
2000	41	41	0	41	41
2001	28	28	0	28	28
2002	41	41	0	41	41
2003	35	35	0	35	35
TOTAL	**178**	**178**	**0**	**178**	**178**

FUENTE: Historias Clínicas de la Unidad de Genética del Hospital Vargas de Caracas

GRAFICO 15



Calificaciones de Indicadores

Se analizaron los resultados del análisis de la plantilla de evaluación de procesos:

. Utilización y cumplimiento del Flujogramas de Atención

. Los flujogramas se corresponden a la esquematización de los distintos pasos que cumplen los usuarios para obtener los servicios médico-genéticos de la Unidad.

. Los flujogramas orientan a los usuarios y a los prestadores de los servicios.

. Están diseñados para seguir una ruta del paciente lógica que incluye atención clínico-genética, estudios genéticos (cromosómico) y entrega de informe genético con consulta de asesoramiento genético.

. La información sobre su existencia y cumplimiento se obtuvo mediante entrevista con los responsables de los distintos servicios y el análisis de registros en la historia genética.

Se consideró que el flujograma de atención de la Unidad de Genética del Hospital Vargas se sigue y aplica correctamente al atender a los pacientes con MC que acuden a ella.

La calificación fue de 4, es decir existe el Flujograma se aplicó correctamente en los 178 pacientes con MC estudiados. (Cuadro 16)

CUADRO 16
RESUMEN DE RESULTADOS DE LOS INDICADORES DE LAS CALIFICACIONES EN LAS PLANTILLAS DE EVALUACIONES

INDICADOR	CALIFICACION
EVALUACION DE PROCESOS	4
Flujograma atención cumplido	4
Tiempo en espera	4
ANALISIS DE HISTORIAS CLINICAS	4
Ajustadas a protocolo	4
EVALUACION DE RESULTADOS	
INDICADOR DE CONCENTRACION	4
INDICADOR DE OPORTUNIDAD	1
Tiempo de espera para cumplir flujograma	
INDICADOR DE PRODUCTIVIDAD	1
Historias Clínicas	1
Examenes de Laboratorio	1
ACTIVIDAD CON RESULTADOS NEGATIVOS	4
SATISFACCION DE USUARIO	4
Por tiempo de espera	4

Plantilla de análisis de historias clínicas con patologías especiales ajustadas a protocolo

Se incluyeron los siguientes indicadores:

- Flujogramas de atención
- Tiempo de espera para estudios complementarios
- Diligenciamiento de la historia clínica (analisis de la precisión en el cumplimiento de los protocolos de manejo clínico).
- Tiempo de espera para informe definitivo con flujograma cumplido.

El análisis se realizó sobre los siguientes tópicos: identificación, motivo de consulta, antecedentes familiares o genealogía; antecedentes personales; exámen del fenotipo clínico; exámenes complementarios de laboratorio para pruebas especiales genéticas (cariotipo, cromatina de Barr, estudios moleculares); estudios de imágenes (Radiodiagnóstico convencional (Rx), Tomografía Axial Computarizada(TAC), Resonancia Magnética (RM), Ecosonografía (Eco), otros. En cada tópico se anotó si el registro se encontró completo.

En el caso de las historias de Genética en pacientes con Malformaciones Congénitas, se tomó en consideración que estas corresponden a las guías para el manejo de pacientes con patologías especiales o síndromes específicos.

De acuerdo a esto cada tópico se confrontó con el protocolo.

Cada uno de los tópicos en el total de las historias, se calificó de acuerdo con los siguientes criterios: Todas ajustadas al protocolo: 4; entre 90 y 99%: 3; entre 80% y 89%: 2; y menos de 80%:1. Seguidamente las calificaciones de los tópicos se promedian para obtener la calificación que se registra en la plantilla.

Se obtuvo una calificación de 4, es decir las historias clínicas se ajustaron a protocolo en el 100% de los 178 pacientes con MC estudiados. (Cuadro 16)

Plantilla de evaluación de resultados

Indicadores utilizados:

Oportunidad

El indicador de oportunidad, se relacionó con los tiempos de espera de cada uno de los pasos del flujograma de atención.

La oportunidad se refiere a la realización de historias de 1ª, realización de exámenes especiales, entrega de resultados y consulta de asesoramiento genético.
Se calificó en base a los siguientes criterios: menos de 7 días: 4; entre 7 y 13 días: 3; entre 14 y 20 días: 2; 21 y más días: 1

Indicador de oportunidad:

La calificación es de 1, es decir el tiempo de espera para los resultados especiales de genética (cariotipo) es de 32 días. El tiempo para entregar el informe clínico genético es de 40 días. (Cuadro 16)

Productividad

El indicador de productividad se relacionó con:
N° de consultas especializadas, 1ª Consulta, Consulta de entrega de resultados y Asesoramiento Genético, N° Consultas de Control, N° de exámenes de laboratorio especiales, N° de cariotipos, N° de determinaciones Cromatina de Barr y N° otros exámenes.
En este rubro se evaluó el rendimiento por n° de consultas y exámenes genéticos especiales para un determinado período. Se utilizó la fórmula:

$$\text{Productividad} = \frac{\text{N°de Consultas en el Período}}{\text{N° de Horas Médicas de Consultas en el Período}}$$

$$\text{Productividad} = \frac{178}{160} = 1{,}11$$

178 consultas de primera en el período

4 horas diarias por 40 días de consultas= 160 horas

Esta fórmula se adaptó al N° de exámenes de genética y horas de laboratorio.

$$\text{Productividad} = \frac{\text{N° de Cariotipos}}{\text{N° Horas de Laboratorio}}$$

$$\text{Productividad} = \frac{178}{256} = 0{,}69$$

Se **calificó así:**

3.0 a 3.5:4; de 2.50 a 2.99: 3; de 2.0 a 2.49:2; menos de 2.0 ó más: de 3.50:1

La calificación en base a los anteriores criterios es de 1 en lo referente a N° de consultas de primera y horas de consulta en el período estudiado.

La calificación en relación al N° de exámenes de laboratorio genéticos (Cariotipo) y horas de laboratorio es de 1 en el mismo período. (Cuadro 16).

Actividades con resultados negativos.

Se evaluó en una muestra de exámenes de laboratorio y Rx (los 20 primeros en frecuencia), estableciendo el porcentaje de exámenes con resultados negativos.

Se calificó así: menos del 20%:4; del 20% al 24%:3; del 25% al 29%: 2; 30% y más:1

La calificación para actividad con resultados negativos es de 4. (Cuadro 16).

Satisfacción de usuarios o clientes externos

Se determinó el tiempo de espera en tres de los pasos de la atención, tal como se observa en la plantilla de evaluación de los procesos. (Ver anexos). Dos de estos pasos (entrega de informe genético y consulta de asesoramiento genético), requieren del cumplimiento previo de los otros pasos de la atención comprendidos en el flujograma. El flujograma se termina con la entrega del informe genético y la consulta de Asesoramiento Genético.

Se midió a través de un estudio en una muestra representativa de los servicios prestados en el área, en forma ambulatoria y hospitalaria y se determinó el tiempo de espera en cada uno de los pasos de la atención. (Ver anexos).

El tiempo de espera para entrega de resultados de cariotipos fue de 32 días.

El tiempo de espera para entrega del informe genético y realización de la consulta de Asesoramiento Genético fue de 40 días.

El tiempo considerado para flujograma cumplido fue de 40 días. (Cuadro 16).

Concentración: La calificación es de 4, es decir menos de 0.5. (Cuadro 16).

CUADRO 16
RESUMEN DE RESULTADOS DE LOS INDICADORES DE LAS CALIFICACIONES EN LAS PLANTILLAS DE EVALUACIONES

INDICADOR	CALIFICACION
EVALUACION DE PROCESOS	4
Flujograma atención cumplido	4
Tiempo en espera	4
ANALISIS DE HISTORIAS CLINICAS	4
Ajustadas a protocolo	4
EVALUACION DE RESULTADOS	
INDICADOR DE CONCENTRACION	4
INDICADOR DE OPORTUNIDAD	1
Tiempo de espera para cumplir flujograma	
INDICADOR DE PRODUCTIVIDAD	1
Historias Clínicas	1
Examenes de Laboratorio	1
ACTIVIDAD CON RESULTADOS NEGATIVOS	4
SATISFACCION DE USUARIO	4
Por tiempo de espera	4

VI. CONCLUSIONES Y RECOMENDACIONES

En el presente estudio se evaluó la calidad de servicio y de atención prestada a los pacientes con MC atendidos en la Unidad de Genética del Hospital Vargas de Caracas durante los años 1999-2006.

Se realizó una investigación aplicada de tipo evaluativo, en la que nos propusimos determinar la calidad de servicio y de atención prestada a los pacientes con MC atendidos en nuestra UG, a través de la revisión de las historias clínico genéticas de la Unidad, de los pacientes que acudieron a la misma durante ese quinquenio.

Luego de la revisión y clasificación de la información de las historias de los pacientes con MC de la Unidad, se seleccionaron 178 pacientes con MC estudiados en un período de cinco años

La información recolectada se vació en un formato de registro o plantilla de evaluación elaborada a tal fin (Ver Anexos).

. Los tipos de malformaciones congénitas estudiadas en nuestra Unidad son similares a las estudiadas en otras Unidades de Genética y nuestras estadísticas de incidencias lo son al compararlas con las mundiales a las estadísticas mundiales.

. El número de malformaciones en las que no se precisa los factores etiológicos es alto (en aproximadamente un 50% de los pacientes estudiados no se precisa el factor etiológico), lo que ocurre en igual proporción a nivel internacional. La mayoría de las malformaciones afectan a un único órgano, y muestran una herencia multifactorial, implicando la interacción de numerosos genes y la influencia de factores ambientales, no precisados en su mayoría.

El tiempo de espera para cumplir el flujograma parcial con estudio cromosómico realizado en nuestros pacientes fue de 32 días. El tiempo para el cumplimiento del flujograma completo, incluyendo la consulta de asesoramiento genético fue de 40 días. Estos hallazgos arrojan una buena calidad de atención, al compararlos con los tiempos de espera en unidades y laboratorios similares al nuestro.

Se analizaron los resultados del análisis de la plantilla de evaluación de procesos:

. Se consideró que el flujograma de atención de la Unidad de Genética del Hospital Vargas se sigue y se aplicó correctamente al atender a los 178 pacientes con MC estudiados.

. Se tomó en consideración que las historias de Genética en pacientes con Malformaciones Congénitas corresponden a las guías para el manejo de pacientes con patologías especiales o síndromes específicos.

. En el análisis de historias clínicas con patologías especiales ajustadas a protocolo, se obtuvo una calificación de 4, es decir las historias clínicas se ajustaron a protocolo en el 100% de los 178 pacientes con MC estudiados.

. En la plantilla de evaluación de resultados utilizando indicadores de concentración, se obtuvo una calificación de 4, es decir menos de 0.5, mostrando valores adecuados en cuanto al número de veces que se atiende a un mismo usuario para un periodo de un año.

. El Indicador de oportunidad que determina el tiempo de espera para cumplir los pasos del Flujograma de atención fue 1 (tiempo para entrega de cariotipos de 32 días y 40 días para entrega de informe clínico genético integral). Este tiempo es similar al que se tarda en laboratorios internacionales no automatizados.

. El indicador de productividad se adaptó al registro del N° de consultas de 1ª y horas de consulta y a los exámenes de genética y horas de laboratorio, con una calificación para productividad en base a los anteriores criterios de 1 en lo referente a N° de consultas de primera y horas de consulta en el período estudiado y e n relación al N° de exámenes de laboratorio genéticos (Cariotipo) y horas de laboratorio es de 1 en el mismo período.

. Este indicador nos muestra un bajo número de historias de 1ª y de exámenes de laboratorios realizados. Ello se interpreta a la ausencia de recurso humano y tecnológico adecuado.

. En cuanto a la evaluación de las actividades con resultados negativos en la muestra de exámenes de laboratorio y RX (los 20 primeros en frecuencia), se estableció en 17.1. % el porcentaje de exámenes con resultados negativos, lo que correspondió a una calificación para actividad con resultados negativos de 4. Se considera buena o adecuada si se toma en cuenta los recursos disponibles.

. La satisfacción de usuarios o clientes externos se evaluó tomando de los registros el tiempo de espera en tres de los pasos de la atención, tal como se observa en la plantilla de evaluación de los procesos. (Ver anexos).

Dos de estos pasos (entrega de informe genético y consulta de asesoramiento genético), requieren del cumplimiento previo de los otros pasos de la atención comprendidos en el flujograma, y este se termina con la entrega de informe genético y la consulta de Asesoramiento Genético.

. El tiempo de espera para entrega de resultados de cariotipos fue de 32 días.

. El tiempo de espera para entrega del informe genético y realización de la consulta de Asesoramiento Genético fue de 40 días.

Estos tiempos son largos al compararlos con los internacionalmente aceptados para laboratorios automatizados, pero no tan largos al compararlos con los de laboratorios no automatizados. No obstante, cabe destacar que estos tiempos pueden ser mejorados con la automatización de laboratorios y el entrenamiento de personal en nuevas tecnologías que faciliten los análisis genéticos.

. Los tipos de malformaciones congénitas estudiadas en nuestra Unidad son similares a las estudiadas en otras Unidades de Genética y nuestras estadísticas de incidencias lo son al compararlas con las mundiales a las estadísticas mundiales.

. El número de malformaciones en las que no se precisa los factores etiológicos es alto (en aproximadamente un 50% de los pacientes estudiados no se precisa el factor etiológico), lo que ocurre en igual proporción a nivel internacional. La mayoría de las malformaciones afectan a un único órgano, y muestran una herencia multifactorial, implicando la interacción de numerosos genes y la influencia de factores ambientales, no precisados en su mayoría.

. La aplicación de nuevas tecnologías como la molecular permitirá disminuir estas cifras, y precisar en número mucho mayor de pacientes la etiología de las malformaciones que presente.

. Los hallazgos arrojan una buena calidad de servicio por parte de los miembros de la Unidad de Genética, tomando en consideración los recursos tecnológicos a misma.

. Los datos obtenidos del análisis de resultados, nos permiten contar con un registro adecuado de pacientes con MC que se atendieron en la UG durante el quinquenio 1999-2006, y la calidad de servicio y atención prestada.

. Los resultados de este análisis se compararon con los estándares de atención a pacientes con MC internacionalmente aceptados, permitiéndonos considerar la posibilidad de realizar cambios en la atención de nuestros pacientes, especialmente, en cuanto a la tecnología utilizada se refiere y la factibilidad y viabilidad de realizar los mismos en forma inmediata, mediata o a largo plazo dependerá de las políticas del sector salud que se tomen.

. La información obtenida es confiable y nos permite el diseño y reorientación de las políticas de atención al paciente con MC en nuestra Unidad, proporcionándonos herramientas valiosas para la toma de decisiones de futuras políticas de atención de la Unidad.

VII. REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICA

Bello, A. (2002) **Implicaciones Eticas, Sociales y Morales del PGH**. En: Bello, A; Cavazza, ME; Correnti, M; L Uribe, M; Falcón de Vargas, A; Benaim,V; Plata LF. La Transformación Genética de la Humanidad. ¿Jugar a Dios para cosechar poder? Publicidad Gráfica León, 2002 (pp. 179-201)

Burgos, I (1996). **Gerenciando la productividad** (pp.35-44). Caracas: Facultad de Farmacia, Universidad Central de Venezuela.

Cohen MM Jr. (1966) **The child with Multiple Birth defects.** 2nd Edition.London,Oxford University Press.

Cytogenetics-Gallery. http://www.pathology.washington.edu:80/Cytogallery

Cytogenetics Resources. Cytogenetics Images Index, Cytogenetics Images and Animations, Human Cytogenetics Database, Chromosome databases. http://www.kumc.edu/gec/geneinfo.html

Falcón de Vargas,A (2002) **La Genética y el Futuro de la Medicina.** En: Bello,A; Cavazza,ME; Correnti,M; L Uribe, M; Falcón de Vargas,A; Benaim,V; Plata LF.La Transformación Genética de la Humanidad. ¿ Jugar a Dios para cosechar poder?. Publicidad Gráfica León, 2002.Publicidad Gráfica León (pp. 75-98)

García, BM (1999) **Gerencia de procesos para la organización y el control interno de empresas de salud**. (2da ed.). Santa Fé de Bogotá, D.C. Ecoe ediciones.

Gardner RJM and Sutherland GR. (1996) Chromosome Abnormalities and Genetic Counselling. New York. Oxford University Press.

Guizar-Vázquez,J (1994). **Genética Clínica**. México: Editorial El Manual Moderno, S.A de C.V.

Hernández, N (1999). **De la Responsabilidad Jurídica del Médico. (Teoría General de la Praxis Médica). Doctrina-Legislación-Jurisprudencia. Caracas. Editorial Ateproca.**

Hernández, R.,Fernández, C. Y Baptista,P(1991). **Metodología de la Investigación.** Colombia:Mc Graw Hill.

Hospital Vargas de Caracas. (2005). [Página Web en Línea). Disponible: http://www.hospitalvargas.gov.ve/ [Consulta: 2005, Marzo 16)

http://www.hslib.washington.edu/helix

Mueller,R y Young,I (2001). **Genética Médica**. Madrid: Marbán, S.L.

Malagón-Londoño, G. **Etica en la institución de salud**. En: Malagón-Londoño, G.,Galán,R y Pontón,G (1998). **Auditoría en Salud. Para una Gestión Eficiente** (pp. 39-43). Bogotá:Editorial Médica Panamericana.

March of Dimes. Guia de recursos para famílias y profesionales relacionados com defectos del nacimiento.http://modimes.org/

Mueller RF, Young ID, Emery AEH (eds) (2001) Emery's Genética Médica. 10ª Edición. Marbán Libros, S.L. Madrid, España.

National Assotiation for Rare Disorders (NORD). http://www.NORD-rdb.com/-orphan

Office of Rare Disease (NIH). http://cancernet.nci.nih.gov/ord/index

OMIM (Online Mendelian Inheritance in Man). Catálogo fundamental sobre los genes mendelianos y sus características. http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim

Pardo F, Galán R y Gómez H . **Evaluación de la calidad de la atención en los servicios de salud. Aplicación en la auditoría médica**. En: Malagón-Londoño, G.,Galán,R y Pontón,G (1998). Auditoría en Salud. Para una Gestión Eficiente (pp. 77-128). Bogotá: Editorial Médica Panamericana.

Promoting safe and effective genetic testing in the U.S. (1977). http://www.hslib.washington.edu/helix.

Resources for Human Molecular Cytogenetics. http://bioserver.uniba.it/fish/Cytogenetics/welcome.html

Ruiz Morales A, Morillo Zárate LE (2004) Epidemiología Clínica. Investigación clínica aplicada. Editorial Médica Internacional Ltda., Bogotá, Colombia

Sabino, C (1994). **Cómo hacer una Tesis y elaborar todo tipo de escritos.** (3ra ed.). Venezuela: Editorial Panapo.

Sack GH Jr., **Genética Médica** (2002) México, Mc Graw- Hill Interamericana Editores S.A. de C. V.

Solari, AJ (2004) **Genética Humana. Fundamentos y aplicaciones en Medicina.** Tercera Edición. Argentina. Editorial Médica Panamericana.

Stetten G, Goodman B K, and Fox HE. (1997) New cytogenetic technology and its application in maternal-fetal medicine. J Maternal-Fetal Invest 7:155.

Universidad Pedagógica Experimental Libertador.Vicerrectorado de Investigación y Postgrado. (2003). **Manual de Trabajos de Grado de Especialización y Maestría y Tesis Doctorales.** Caracas: FEDUPEL.

Vargas, R. (1991). **Hospital Vargas 1891-1991. Influencia en la Medicina Nacional**. Caracas: Editorial Sucre, C.A.

Winter R and Baraitzer M (eds). London Dysmorphology Database 2.1 on CD-ROM, London Neurogenetics Database 2.1 on CD-ROM, Dysmorphology Photo Library 2.0 on CD-ROM. London Oxford University Press, 1998.

Yaber, G y Valarino, E (2003). **Tipología, fases y modelo de gestión para la investigación de postgrado en Gerencia**. Versión preliminar. Caracas

ANEXOS

ANEXO 1

HISTORIA GENÉTICA CLÍNICA

H . G . N°:_____ LAB N°:_____

FECHA: _____ CR: _____ CR B: _____ MET: _____ MOL: _____

NOMBRE: _____ APELLIDO: _____ SEXO: _____

F. N: _____ EDAD: _____

LUGAR DE NACIMIENTO:_____ LUGAR DE RESIDENCIA: _____

DIRECCIÓN:

_____

_____ TELF: _____

NOMBRE DE LA MADRE: _____ EDAD: _____ C.I: _____

LUGAR DE NACIMIENTO: _____ OCUPACIÓN: _____

NOMBRE DEL PADRE: _____ EDAD: _____ C.I: _____

LUGAR DE NACIMIENTO: _____ OCUPACIÓN: _____

_____

GENEALOGÍA

ANTECEDENTES PERSONALES:

GESTACIONALES:

P.A.N: _____ **T.A.N:** _____

DESARROLLO PSICOMOTOR: _____

_____

ESCOLARIDAD: _____

OTROS: _____

_____

_____

EXAMEN FÍSICO: _____

_____

EXAMENES COMPLEMENTARIOS: _____

_____

OBSERVACIONES _____

_____

_____

DIAGNÓSTICO PRESUNTIVO: _____

_____

PLAN DE TRABAJO:

EXÁMENES GENÉTICOS: CAR : _____ **Cr B:** _____ **MET:** _____ **MOL:** _____

IMÁGENES: Rx : _____ **TAC:** _____ **RM:** _____ **ECO:** _____

INTERCONSULTAS:

_____

_____

OTROS:

_____

_____

_____

_____

_____

RESPONSABLE: DR. (a) _____

INFORME ESTUDIOS ESPECIALES: _____

_____

_____

FECHA: _____ **RESPONSABLE:** _____

INFORME GENÉTICO: _____

FECHA: _____ **RESPONSABLE:** _____

CONSULTA ASESORAMIENTO GENÉTICO: _____

FECHA: _____ **RESPONSABLE:** _____

CONTROLES SUCESIVOS: _____

FECHA: _____ **RESPONSABLE:** _____

CONTROLES SUCESIVOS: _____

FECHA: _____ **RESPONSABLE:** _____

CONTROLES SUCESIVOS: _____

FECHA: _____ **RESPONSABLE:** _____

ANEXO 2

HISTORIA GENÉTICA CLÍNICA

PROTOCOLO MALFORMACIONES CONGÉNITAS

*H . G . Nº:*_____ *LAB Nº:*_____

FECHA: _____ CR: _____ CR B: _____ MET: _____ MOL: _____

NOMBRE: _____ APELLIDO: _____ SEXO: _____

F. N: _____ EDAD: _____

LUGAR DE NACIMIENTO: _____ LUGAR DE RESIDENCIA: _____

DIRECCIÓN: _____

_____ TELF: _____

OCUPACIÓN:

_____

EXPOSICIÓN OCUPACIONAL: _____

NOMBRE DE LA MADRE: _____ EDAD: _____ C . I: _____

LUGAR DE NACIMIENTO: _____ OCUPACIÓN: _____

_____

EXPOSICIÓN OCUPACIONAL: _____

NOMBRE DEL PADRE: _____ EDAD: _____ C . I : _____

LUGAR DE NACIMIENTO: _____ OCUPACIÓN: _____

_____

EXPOSICIÓN OCUPACIONAL: _____

GENEALOGÍA _____

ANTECEDENTES PERSONALES:

GESTACIONALES:

_____

_____

1ºTRIMESTRE:_____

EXPOSICIÓN A: VIRUS_____ **RADIACIONES** _____ **QUÍMICOS** _____ **MEDICAMENTOS** _____ **OTROS** ___

P .A . N: _____ **T . A . N:** _____

DESARROLLO PSICOMOTOR: _____

_____

_____

ESCOLARIDAD: _____

OTROS:

_____

_____

_____

EXAMEN FÍSICO:

PESO: _____ **TALLA:** _____

FENOTIPO:

_____

_____

- PIEL Y ANEXOS _____

- CRANEO FACIAL _____

- CARDIOVASCULAR _____

- COLUMNA VERTEBRAL _____

- EXTREMIDADES: MANOS _____ **PIES** _____

- DERMATOGLIFOS PALMARES _____

-DERMATOGLIFOS PLANTARES _____

- GENITALES _____

- TUBO DIGESTIVO _____

EXAMENES COMPLEMENTARIOS: _____

_____

_____

OBSERVACIONES: _____

_____

_____

DIAGNÓSTICO PRESUNTIVO:_____

_____

_____

PLAN DE TRABAJO:

EXÁMENES GENÉTICOS: CAR : _____ Cr B: _____ MET: _____ MOL: _____

IMÁGENES: Rx : _____ TAC: _____ RM: _____ ECO: _____

INTERCONSULTAS:

_____

_____

OTROS:

_____

_____

RESPONSABLE: DR. (a) _____

INFORME ESTUDIOS ESPECIALES_____

_____

FECHA:_____ RESPONSABLE: _____

INFORME GENÉTICO: _____

FECHA: _____ RESPONSABLE: _____

CONSULTA ASESORAMIENTO GENÉTICO: _____

_____

FECHA: _____ **RESPONSABLE:** _____

CONTROL SUCESIVO: _____

_____

FECHA: _____ **RESPONSABLE:** _____

CONTROL SUCESIVO: _____

FECHA: _____ **RESPONSABLE:** _____

ANEXO 3
PLANTILLA DE REGISTRO DE EVALUACION

Nº Hist.	Fecha	Patología	Genealogía	Antecedentes	Fenotipo	Diagnóstico Clínico					Complementarios						Tiempo Informe		Historia ajust. A Protocolo	Tiempo Flujograma Cumplido
						Clasificación														
						MM[1]	Mm[2]	SC[3]	SM[4]	Multif.	Car[5]	Cr B[6]	Met[7]	Mol[8]	Imágenes	Otros	Cariotipo	Genético		

1) Malformación Mayor
2) Malformación Menor
3) Síndrome Cromosómico
4) Síndrome Mendeliano
5) Cariotipo
6) Cromátina Barr
7) Metabólico
8) Molecular