



RESOLUCIÓN DIRECTORAL

Lima, 19 de Enero del 2021.

VISTOS:

El Expediente Administrativo N° 20-007879-002, Aprobación del Documento Técnico para la Consulta Especializada de Genética Médica/ Asesoramiento Genético en el Instituto Nacional de Ciencias Neurológicas, conteniendo el Informe N° 387-2020-INCN-NP de fecha 03 de diciembre del 2020, del Jefe del Departamento de Neuropatología, Memorando N° 269-2020-INCN-DEIDAEADT de fecha 07 de diciembre de 2020, del Director Ejecutivo de Investigación, Docencia y Atención Especializada en Apoyo al Diagnóstico y Tratamiento, Informe N° 114-2020-UO-OEPE/INCN de fecha 15 de diciembre de 2020, de la Unidad de Organización de la Oficina Ejecutiva de Planeamiento Estratégico y el Proveído N° 540-2020-OEPE/INCN, de la Directora Ejecutiva de la Oficina Ejecutiva de Planeamiento Estratégico y el Informe N° 023-2021-OAJ/INCN de la Jefa de la Oficina de Asesoría Jurídica del Instituto Nacional de Ciencias Neurológicas, y;



R. SUAREZ

CONSIDERANDO:

Que, el artículo VI del Título Preliminar de la Ley N° 26842, Ley General de Salud, señala que es responsabilidad del Estado promover las condiciones que garanticen una adecuada cobertura de prestaciones de salud a la población, en términos socialmente aceptables de seguridad, oportunidad y calidad;



R. FERNANDEZ

Que, la ley N° 27658, Ley Marco de Modernización de la Gestión del Estado, en su artículo 1° declara al Estado en proceso de modernización en sus diferentes instancias, dependencias, entidades, organizaciones y procedimientos, con la finalidad de mejorar la gestión pública y construir un estado democrático, descentralizado y al servicio del ciudadano;



F. AQUINO P.

Que, mediante Decreto Supremo N° 008-2017-SA, modificado con Decreto Supremo N° 011-2017-SA que aprueba el Reglamento de Organización y Funciones del Ministerio de Salud (ROF MINSAL), establece en su artículo 126° que los Institutos Especializados son órganos desconcentrados del Ministerio de Salud, dependientes de la Dirección General de Operaciones en Salud. Son responsables de desarrollar las funciones de investigación y docencia en materia de salud, así como servicios de salud altamente especializados en Salud;



G. VARGAS

Que, mediante Resolución Ministerial N° 850-2016/MINSAL, de fecha 28 de octubre del 2016 se aprobó la Norma para la elaboración de Documentos Normativos del Ministerio de Salud, el cual tiene como objetivo establecer disposiciones relacionadas con los procesos de formulación, aprobación, modificación y difusión, de los documentos normativos así como estandarizar los elementos conceptuales, estructurales y metodológicos y eficientes para la emisión de los documentos

normativos, también para brindar a las instancias reguladoras del Ministerio de Salud una herramienta que facilite el desarrollo de las funciones normativas. Estando a lo señalado en los párrafos precedentes, de conformidad con lo dispuesto en la Resolución Ministerial N° 787-2006/MINSA, que aprueba el Reglamento de Organización y Funciones del Instituto Nacional, de Ciencias Neurológicas, es pertinente aprobar el Documento Técnico para la Consulta Especializada de Genética Médica / Asesoramiento Genético del Instituto Nacional de Ciencias Neurológicas;

Que, mediante Informe N° 387-2020-INCN-NP, de fecha 03 de diciembre de 2020 del Jefe del Departamento de Neuropatología, solicita Aprobación del Documento Técnico de la Consulta Especializada de Genética Médica/Asesoramiento Genético a la Dirección General, con levantamiento de las observaciones afín de continuar con las gestiones para su respectiva aprobación;

Que, mediante Memorando N° 269-2020-INCN-DEIDAEADT, de fecha 07 de diciembre del 2020, el Director Ejecutivo de Investigación, Docencia y Atención Especializada en Apoyo al Diagnóstico y Tratamiento, remite Documento Técnico de la Consulta Prolongada de Genética Médica para Revisión y Aprobación, con la finalidad de continuar con su trámite correspondiente y ser aprobado mediante acto resolutivo;



Que, mediante Informe N° 114-2020-UO-OEPE/INCN de 15 de diciembre de 2020, de la Unidad de Organización de la Oficina Ejecutiva de Planeamiento Estratégico y PROVEIDO N° 540-2020-OEPE/INCN la Dirección Ejecutiva de la Oficina Ejecutiva de Planeamiento Estratégico, brindan opinión favorable respecto al "Documento Técnico para la Consulta Especializada de Genética Médica/Asesoramiento Genético", se encuentra en cumplimiento de los criterios establecidos por la Resolución Ministerial N° 850-2016/MINSA;



Que, el Documento Técnico para la Consulta Especializada de Genética Médica/Asesoramiento Genético" tiene como objetivo general brindar atención médica especializada en genética médica y asesoramiento genético a pacientes y familias con enfermedades genéticas en el Instituto Nacional de Ciencias Neurológicas y como objetivos específicos brindar atención médica especializada en genética médica en la modalidad de consulta presencial e interconsultas, brindar atención médica especializada en genética médica en la modalidad de telemedicina;

Con la opinión favorable de la Oficina de Asesoría Jurídica;



Con las visaciones de la Directora Ejecutiva de la Oficina Ejecutiva de Planeamiento Estratégico, del Director Ejecutivo de la Dirección Ejecutiva de Investigación, Docencia y Atención Especializada en Apoyo al Diagnóstico y Tratamiento, y de la Jefa de la Oficina de Asesoría Jurídica del Instituto Nacional de Ciencias Neurológicas;



De conformidad con la Ley N° 26842, Ley General de Salud, Resolución Ministerial N° 787-2006/MINSA que aprueba el Reglamento de Organización y Funciones del Instituto Nacional de Ciencias Neurológicas;

SE RESUELVE:

Artículo 1°. – **APROBAR** el Documento Técnico para la Consulta Especializada de Genética Médica / Asesoramiento Genético en el Instituto Nacional de Ciencias Neurológicas, que en veinte y dos (22) folios, forma parte de la presente resolución.



RESOLUCIÓN DIRECTORAL

Lima, 19 de Enero del 2021.

Artículo 2°. – ENCARGAR a la Dirección Ejecutiva de Investigación, Docencia y Atención Especializada en Apoyo al Diagnóstico y Tratamiento del Instituto Nacional de Ciencias Neurológicas el monitoreo y cumplimiento del Documento Técnico aprobado en el ámbito de sus competencias.

Artículo 3°. – DISPONER que la Oficina de Comunicaciones publique la presente Resolución Directoral en el portal de la página web institucional del Instituto Nacional de Ciencias Neurológicas, conforme a las normas de la Ley de Transparencia y Acceso a la Información Pública.

Regístrese y Comuníquese.



MINISTERIO DE SALUD
Instituto Nacional de Ciencias Neurológicas
Dirección General
.....
Med. Cir. Esp. RAFAEL JOSÉ SUÁREZ REYES
Director del Instituto Especializado(e)





PERÚ

Ministerio
de Salud

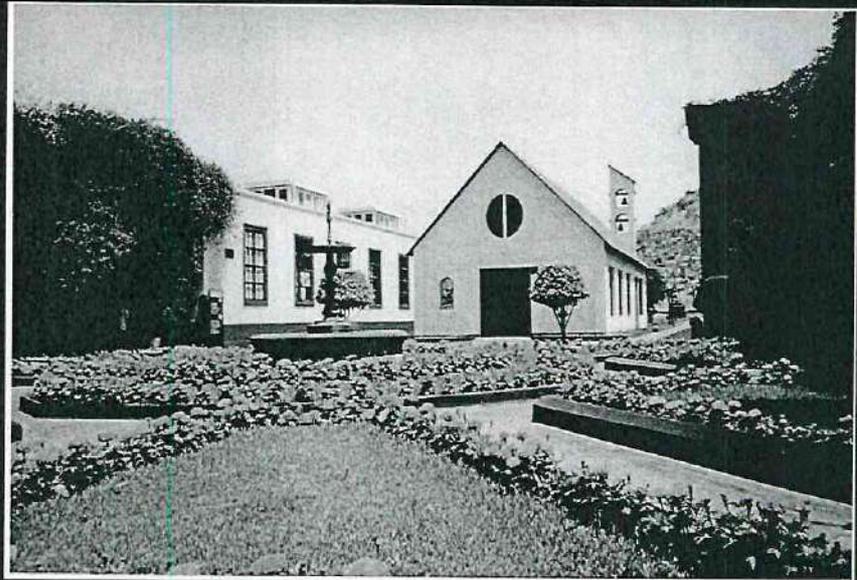
Viceministerio
de Prestaciones y
Aseguramiento en Salud

Instituto Nacional
de Ciencias Neurológicas

**DIRECCIÓN EJECUTIVA DE INVESTIGACIÓN, DOCENCIA Y
ATENCIÓN ESPECIALIZADA EN APOYO AL DIAGNÓSTICO Y
TRATAMIENTO**

**DEPARTAMENTO DE INVESTIGACIÓN, DOCENCIA Y ATENCIÓN
ESPECIALIZADA EN APOYO AL DIAGNÓSTICO EN
NEUROLOGÍA**

SERVICIO DE NEUROGENÉTICA



**DOCUMENTO TÉCNICO PARA LA CONSULTA ESPECIALIZADA
DE GENÉTICA MÉDICA/ASESORAMIENTO GENÉTICO**

2020

Jr. Ancash N° 1271
Barrios Altos, Lima - Perú
Dirección General - Teléfono N° 328-1473
Central Telefónica N° 411-77000
www.incn.gob.pe



PERÚ

Ministerio de Salud

Viceministerio de Prestaciones y Aseguramiento en Salud

Instituto Nacional de Ciencias Neurológicas

"Decenio de la Igualdad de Oportunidades para mujeres y hombres"

"Año de la Universalización de la Salud"



DIRECCIÓN EJECUTIVA DE INVESTIGACIÓN, DOCENCIA Y ATENCIÓN ESPECIALIZADA EN APOYO AL DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO

DEPARTAMENTO DE INVESTIGACIÓN, DOCENCIA Y ATENCIÓN ESPECIALIZADA EN APOYO AL DIAGNÓSTICO EN NEUROLOGÍA

SERVICIO DE NEUROGENÉTICA



F. AQUINO P.



R. FERNÁNDEZ

DOCUMENTO TÉCNICO PARA LA CONSULTA ESPECIALIZADA DE GENÉTICA MÉDICA/ASESORAMIENTO GENÉTICO



G. VARGAS



R. SUAREZ



PERÚ

Ministerio de Salud

Viceministerio de Prestaciones y Aseguramiento en Salud

Instituto Nacional de Ciencias Neurológicas

"Decenio de la Igualdad de Oportunidades para mujeres y hombres"
"Año de la Universalización de la Salud"



DIRECTORIO:

M.C. ESP. RAFAEL J. SUAREZ REYES
DIRECTOR GENERAL

ING. HÉCTOR R. NÚÑEZ FLORES
DIRECTOR EJECUTIVO DE LA OFICINA EJECUTIVA DE ADMINISTRACIÓN

MG. GLORIA A. VARGAS NÚÑEZ
DIRECTORA EJECUTIVA DE LA OFICINA EJECUTIVA DE PLANEAMIENTO ESTRATÉGICO

M.C. ESP. FRANCISCO E. AQUINO PEÑA
DIRECTOR EJECUTIVO DE LA DIRECCIÓN EJECUTIVA DE INVESTIGACIÓN, DOCENCIA Y ATENCIÓN ESPECIALIZADA EN APOYO AL DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO

M.C. ESP. MARIO CORNEJO OLIVAS
JEFE DEL DEPARTAMENTO DE INVESTIGACIÓN, DOCENCIA Y ATENCIÓN ESPECIALIZADA EN APOYO AL DIAGNÓSTICO EN NEUROPATOLOGÍA

M.C. ESP. ELISON H. SARAPURA CASTRO
JEFE DEL SERVICIO DE NEUROGENÉTICA



F. AQUINO P.



R. FERNÁNDEZ



G. VARGAS



R. SUAREZ

ELABORADO POR:

***JENY BAZALAR MONTOYA**
^bMARIO CORNEJO OLIVAS

- (a) Médica Genetista, Servicio de Neurogenética, INCN
- (b) Médico neurólogo, Departamento de Neuropatología

Lima, Perú
2020



ÍNDICE

N°	CONTENIDO	PÁG.
	CARÁTULA	01-02
	DIRECTORIO	03
	ÍNDICE	04
	CUADRO DE CONTROL	05
I.	INTRODUCCIÓN	06
II.	JUSTIFICACIÓN	06
III.	OBJETIVO	07
	3.1. OBJETIVO GENERAL	07
	3.2. OBJETIVOS ESPECÍFICOS	07
IV.	BASE LEGAL	07
V.	ÁMBITO DE APLICACIÓN	08
VI.	CONTENIDO	08
	6.1. DEFINICIONES OPERATIVAS	08
	6.2. CONCEPTOS BÁSICOS	10
	6.3. LINEAMIENTOS DEL PLAN	11
	6.3.1. FUENTE DE PACIENTES	11
	6.3.2. LUGAR	11
	6.3.3. RESPONSABLE DE LA ATENCIÓN	11
	6.3.4. DURACIÓN	11
	6.3.5. ESTRUCTURA GENERAL DE LA CONSULTA	11
	6.3.6. CONSULTA POR TELEORIENTACIÓN O TELEMONITOREO	13
	6.3.7. CONSULTA DE ASESORAMIENTO GENÉTICO – ENTREGA DE RESULTADOS	13
	6.3.8. ASESORAMIENTO GENÉTICO – TEST PREDICTIVOS	14
	6.3.9. CONSULTA DE PROGRAMAS ESPECIALES	15
	6.3.10. FLUJOGRAMA DE CONSULTA ESPECIALIZADA DE GENÉTICA MÉDICA/ASESORAMIENTO GENÉTICO	16
VII.	RESPONSABILIDADES	17
	7.1. A NIVEL DEL INSTITUTO NACIONAL DE CIENCIAS NEUROLÓGICAS	17
VIII.	REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS	17
	ANEXO 01: FORMATO DE CONSULTA DE GENÉTICA PACIENTE NUEVO	18
	ANEXO 02: FORMATO DE CONSULTA DE GENÉTICA ENTREGA DE RESULTADOS DE PRUEBAS GENÉTICAS	20
	ANEXO 03: FORMATO DE CONSULTA DE GENÉTICA PARA TEST PREDICTIVOS	21



F. AQUINO P.



R. FERNÁNDEZ



G. VARGAS



R. SUÁREZ



DOCUMENTO TÉCNICO PARA LA CONSULTA ESPECIALIZADA DE GENÉTICA MÉDICA/ASESORAMIENTO GENÉTICO



F. AQUINO P.



G. VARGAS



R. SUÁREZ

ROL	ORGANO	FECHA	V° B°
ELABORADO	SERVICIO DE NEUROGENÉTICA	DICIEMBRE, 2020	
	DIRECCIÓN EJECUTIVA DE INVESTIGACIÓN, DOCENCIA Y ATENCIÓN ESPECIALIZADA EN APOYO AL DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO	DICIEMBRE, 2020	
REVISADO POR	OFICINA EJECUTIVA DE PLANEAMIENTO ESTRATÉGICO (UNIDAD DE ORGANIZACIÓN)	DICIEMBRE, 2020	
	ASESORÍA JURÍDICA	ENERO, 2021	
APROBADO	DIRECCIÓN GENERAL	ENERO, 2021	



DOCUMENTO TÉCNICO PARA LA CONSULTA ESPECIALIZADA DE GENÉTICA MÉDICA/ASESORAMIENTO GENÉTICO

I. INTRODUCCIÓN

La genética médica es una especialidad médica que está en rápida evolución. Antes confinada en gran medida a enfermedades relativamente raras, pero dado que todos los componentes del ser humano están influidos por genes, la enfermedad genética concierne a todas las especialidades médicas, por lo que se hace necesario un médico especialista en las instituciones de salud. La Unidad de Genética Médica del Servicio de Neurogenética inició actividades en Julio de 2019, complementando el trabajo de la consulta especializada de Neurogenética que desarrolla el servicio desde 1995. La especialidad de genética médica encargada de la atención especializada, asesoramiento genético y validación de diagnósticos genéticos, permite que nuestro servicio este acorde con la normatividad nacional e internacional vigente para funcionamiento de los servicios de genética.

En octubre del 2019 se empezaron a realizar estudios de genoma clínico (gracias a un estudio colaborativo detallado en el Informe N° 102-2020-INCEN-NG) a algunos pacientes seleccionados, obteniendo resultados complejos y con hallazgos incidentales que han sido entregados por médico genetista en consulta de asesoramiento genético. A partir de enero de este año se inició el programa de diagnóstico predictivo para familiares de pacientes con enfermedad de Huntington a cargo del médico genetista y posteriormente se implementó para familiares con enfermedad de Steinert.

Actualmente, el Perú enfrenta un desafío histórico que implica dar un salto cuantitativo y cualitativo en la mejora del estado de salud de los peruanos a través de una serie de políticas de reforma basadas en tecnologías informáticas y de comunicación para facilitar el proceso de descentralización del Sistema de Salud. La consulta de genética médica/asesoramiento genético no es ajena al sistema, sin embargo, debido a las noticias no siempre favorables para el paciente, se debe establecer un plan de trabajo para que mediante ella se brinde el mayor beneficio al paciente, y debemos adecuar los procesos a la coyuntura actual de emergencia sanitaria por COVID-19 en el Perú por lo que se implementó el servicio de Telegenética con Informe N° 146-2020-INCEN-NG con el cuál se ha continuado con la atención de familias y pacientes con enfermedades genéticas.

II. JUSTIFICACIÓN

El Instituto Nacional de Ciencias Neurológicas (INCEN) es una Institución Prestadoras de Servicios de Salud desconcentrada del Ministerio de Salud (MINSAL), dedicada a la investigación, docencia, normatividad y atención especializada de enfermedades que afectan el sistema nervioso central. Además, el INCEN es la entidad de referencia nacional para el tratamiento de enfermedades altamente complejas, como las enfermedades raras o huérfanas con compromiso del sistema nervioso.

El Servicio de Neurogenética cuenta con médicos neurólogos entrenados en genética humana y asesoramiento genético en enfermedades neurogenéticas, sin embargo, debido a la variabilidad clínica de las enfermedades genéticas y los resultados de estudios genéticos amplios que revelan nuevas variantes, hallazgos incidentales, es necesario contar con la consulta de genética médica a cargo de un especialista en el área, los médicos genetistas van formar parte de diferentes equipos multidisciplinarios, direccionando mejor los estudios genéticos, analizando e interpretando los resultados de estos estudios y brindando estrategias de control de riesgo al paciente y sus familias, confiando el manejo y tratamiento del paciente al médico tratante.



F. AQUINO P.



R. FERNÁNDEZ



G. VARGAS



R. SUAREZ



Desde el inicio de la emergencia por la Pandemia por la COVID-19 las instituciones de salud del MINSA han adecuado sus servicios para la atención de personas con COVID-19, para lo cual se suspendió las atenciones en consulta externa y hospitalizaciones para pacientes continuadores y nuevos. Sin embargo, se ha continuado brindando una atención especializada en genética médica a personas y familias con enfermedades genéticas mediante la modalidad de telemedicina, disminuyendo el riesgo de exposición al virus SARS-CoV2 mediante el distanciamiento físico.

III. OBJETIVOS

3.1. OBJETIVO GENERAL

Brindar atención médica especializada en genética médica y asesoramiento genético a pacientes y familias con enfermedades genéticas en el INCN.

3.2. OBJETIVOS ESPECÍFICOS

- Brindar atención médica especializada en genética médica en la modalidad de consulta presencial e interconsultas.
- Brindar atención médica especializada en genética médica en la modalidad de telemedicina.

IV. BASE LEGAL

LEYES

- Ley N° 26842, Ley General de Salud y sus modificatorias.
- Ley N° 29698, declara de Interés Nacional y Preferente Atención el Tratamiento de Personas que padecen Enfermedades Raras o Huérfanas, la misma que en el Artículo 2, Numeral 2.1 incluye a las de origen genético.

DECRETOS

- Decreto Legislativo N° 1161, Ley de Organización y Funciones del Ministerio de Salud.
- Decreto Legislativo N° 1490, fortalece los alcances de la Telesalud y sus modificatorias.
- Decreto Supremo N° 028-2005-MTC, aprueba el Plan Nacional de Telesalud.
- Decreto Supremo N° 008-2017-SA, aprueba el Reglamento de Organización y funciones del Ministerio de Salud, y sus modificatorias.
- Decreto Supremo N° 004-2019-SA, aprueba el reglamento de la ley N° 29698, Ley que declara de interés nacional y preferente atención el tratamiento de personas que padecen enfermedades raras o huérfanas, que en su Artículo 8° Numeral 8.1. establece que el Ministerio de Salud dicta medidas necesarias para el diagnóstico de enfermedades raras o huérfanas en el marco de la normatividad vigente, promoviendo el diagnóstico precoz mediante tecnologías costo efectivas.
- Decreto Supremo N° 008-2020-SA, declara en Emergencia Sanitaria a nivel nacional por el plazo de noventa (90) días calendario y dicta medidas de prevención y control del COVID-19 y su prórroga mediante Decreto Supremo N° 027-2020-SA.
- Decreto de Urgencia N° 039-2020, dicta medidas complementarias para el sector salud en el marco de la emergencia sanitaria por los efectos del Coronavirus (COVID-19) y sus modificatorias.

RESOLUCIONES

- Resolución Ministerial N° 787-2006/MINSA, Reglamento de Organización y Funciones del Instituto Nacional de Ciencias Neurológicas.
- Resolución Ministerial N° 850-2016/MINSA, que aprueba el documento denominado, Normas para la elaboración de Documentos Normativos del Ministerio de Salud.
- Resolución Ministerial N° 095-2020-MINSA, aprueba el Plan Nacional de Reforzamiento de los Servicios de Salud y Contención del COVID-19.
- Resolución Ministerial N° 116-2020-MINSA, aprueban la Directiva Administrativa N° 284-MINSA/2020/DIGTEL: "Directiva de Telegestión para la implementación y desarrollo de Telesalud".



F. AQUINO P.



G. VARGAS



R. SUAREZ



- Resolución Ministerial N° 117-2020-MINSA, aprueban la Directiva Administrativa N° 285-MINSA/2020/DIGTEL: "Directiva para la Implementación y Desarrollo de los Servicios de Telemedicina síncrona y asíncrona".
- Resolución Ministerial N° 146-2020/MINSA, aprueba la Directiva Administrativa N° 286-MINSA/2020/DIGTEL: "Directiva Administrativa para la Implementación y Desarrollo de los Servicios de Teleorientación y Telemonitoreo".
- Resolución Ministerial N° 230-2020-MINSA, aprueba el Documento Técnico: Listado de Enfermedades Raras o Huérfanas, y deroga la Resolución Ministerial N° 1075-2019-MINSA.
- Resolución Ministerial N° 498-2020-MINSA, aprueba la Directiva Sanitaria N° 110-MINSA/2020/DGIESP: "Directiva Sanitaria para el cuidado integral de la salud de las personas con enfermedades no transmisibles en el contexto de la pandemia por COVID-19".
- Resolución Directoral N° 010-2013-DG-INCEN, aprueba el Manual de Organización y Funciones de la Dirección Ejecutiva de Atención Especializada en Apoyo al Diagnóstico y Tratamiento.
- Resolución Directoral N° 095-2013-DG-INCEN, aprueba el Manual de Organización y Funciones del Departamento de Investigación Docencia y Atención Especializada en Apoyo al Diagnóstico en Neuropatología.
- Resolución Directoral N° 063-2016-INCEN-DG, aprueba la nueva tarifa de los procedimientos del Departamento de Neurofisiología y del Servicio de Neurogenética del Instituto Nacional de Ciencias Neurológicas, reconociendo la consulta de Neurogenética, Psiquiatría y Asesoramiento Genético como consulta especializada prolongada.
- Resolución Directoral N° 099-2016-INCEN-DG, aprueba las Guías Técnicas de Procedimientos del Servicio de Neurogenética, en donde la Consulta de Asesoramiento Genético tiene una duración de 60 minutos.
- Resolución Directoral N° 397-2016-INCEN-DG, aprueba la modificación del Tiempo de Procedimiento: Consulta Especializada prolongada en Neurogenética, Psiquiatría y Asesoramiento Genético, fijada en la Resolución Directoral N° 063-2016-INCEN-DG.
- Resolución Directoral N° 070-2019-DG-INCEN, aprueba el Mapa de Procesos Nivel 0 y Fichas Técnicas de Procesos de Nivel 0 del Instituto Nacional de Ciencias Neurológicas.
- Resolución Directoral N° 170-2019-DG-INCEN, aprueba el Plan de Telesalud del Instituto Nacional de Ciencias Neurológicas 2019-2020.
- Resolución Directoral N° 053-2020-DG-INCEN, aprueba el Plan Institucional de preparación y respuesta frente al brote del COVID-19 en el Instituto Nacional de Ciencias Neurológicas.
- Resolución Directoral 155-2020-DG-INCEN, aprueba el Plan de Atención de personas con Enfermedades Raras y Huérfanas (ERH) en el Instituto Nacional de Ciencias Neurológicas en Emergencia Sanitaria.



V. ÁMBITO DE APLICACIÓN

Las disposiciones contenidas en el presente plan son de aplicación a nivel del Servicio de Neurogenética del INCN.

VI. CONTENIDO

6.1. DEFINICIONES OPERATIVAS

El presente plan contempla las definiciones operativas establecidas en las *Resolución Ministerial N° 498-2020-MINSA*, que aprueba la Directiva Sanitaria N° 110-MINSA/2020/DGIESP: "Directiva Sanitaria para el cuidado integral de la salud de las personas con enfermedades no transmisibles en el contexto de la pandemia por COVID-19".



R. FERNÁNDEZ



F. AQUINO P.



G. VARGAS



R. SUAREZ



a) Enfermedades raras

Son aquellas enfermedades con peligro de muerte o de invalidez crónica, que tiene una frecuencia menor de 1 por cada 100 000 habitantes, en algunos casos presentan muchas dificultades para ser diagnosticadas y efectuar su seguimiento, tienen un origen desconocido en la mayoría de los casos, conllevan múltiples problemas sociales y cuentan con escasos datos epidemiológicos. Pueden incluir malformaciones congénitas y enfermedades de origen genético.

b) Acto médico

Es toda acción o disposición llevada a cabo por el médico en ejercicio de la profesión médica. Comprende actos de promoción, prevención, recuperación y rehabilitación que realiza el médico en la atención integral de pacientes, así como los que se deriven directamente de éstos.

c) Consentimiento del tratamiento de datos personales

Consentimiento libre e inequívoco que otorga el paciente o su representante legal por escrito a las Instituciones Prestadoras de Servicio de Salud (IPRESS) consultante para que su información sea enviada y tratada en la IPRESS consultora estrictamente para servicios de Telemedicina.

d) Telesalud

Según el *Decreto Supremo N° 028-2005-MTC*, que aprueba el Plan Nacional de Telesalud, define a la Telesalud como el servicio que utiliza Tecnologías de la Información y Comunicaciones (TICs) para lograr que estos servicios y los relacionados sean más accesibles a los usuarios en áreas rurales o con limitada capacidad resolutive. Los servicios de Telesalud se desarrollan en 5 grandes ejes: *Telemedicina, Telegestión, Información, educación y comunicación* a la población sobre los servicios de salud, telecapacitación y otros de carácter técnico relacionados a la aplicación de TICs en los servicios de salud.

e) Teleorientación

Proporciona a los usuarios de salud consejería y asesoría con fines de promoción de la salud, prevención, recuperación o rehabilitación de las enfermedades y, si fuera el caso, concluir en prescripción de medicamentos. La Teleorientación puede ser síncrona cuando el Teleorientador tiene comunicación directa con el paciente en tiempo real a través de TICs. Y puede ser asíncrona cuando el Teleorientador no se encuentra en comunicación directa con el paciente o sea que no está en línea (off-line)

f) Telemonitoreo

Emplea la transmisión de información del paciente (datos clínicos bioquímicos, tomografías, resonancias, electroencefalogramas, entre otros), como medio para controlar a distancia la situación del paciente.

g) Teleorientador

Profesional de la salud que orienta o hace seguimiento del estado de salud de los pacientes y brinda servicio de Telemonitoreo y/o Teleorientación.



F. AQUINO P.



R. FERNÁNDEZ



G. VARGAS



R. SUÁREZ



6.2. CONCEPTOS BÁSICOS

a) Genética Médica (CPMS 96040)

La genética médica es una parte de la medicina que está en rápida evolución. Antes confinada en gran medida a enfermedades relativamente raras, se ha convertido en la actualidad en un elemento central de nuestro conocimiento sobre la mayoría de las principales enfermedades. Dado que todos los componentes del ser humano están influidos por genes, la enfermedad genética concierne a todas las especialidades médicas, por lo que se hace necesario que los médicos conozcan esta especialidad. La genética médica incluye los estudios de herencia de las enfermedades en las familias, el mapeo de los genes anómalos en sus localizaciones específicas en los cromosomas, el análisis de los mecanismos moleculares mediante los cuales los genes provocan la enfermedad, y el diagnóstico y el tratamiento de la enfermedad genética, así como los métodos de laboratorio especializado. La genética médica también incluye el asesoramiento genético, la prevención, la comunicación relativa de los riesgos y el tratamiento de los pacientes y sus familias ^(1,2)



b) Asesoramiento genético (CPMS 96040)

Es un proceso por el cual se recopila y analiza los antecedentes familiares, patrones de herencia y se calcula las posibilidades de recurrencia en las familias en posible riesgo de una afección genética, se proporciona información sobre pruebas genéticas y procedimientos relacionados. Tiene como objetivos aumentar la comprensión de la familia sobre una condición genética, discutir las opciones con respecto al manejo de la enfermedad y los riesgos y beneficios de más pruebas y otras opciones y ayudar al individuo y a la familia a identificar las herramientas psicosociales necesarias para hacer frente a los posibles resultados. Se suelen abordar cuestiones psicológicas como la negación, la ansiedad, la ira, el dolor, la culpa o la culpabilidad y, cuando es necesario, se ofrecen referencias para un asesoramiento psicosocial en profundidad. Se puede proporcionar información sobre recursos comunitarios y grupos de apoyo al paciente/familia. Si la prueba genética detecta una alteración, se pueden considerar pruebas a los familiares para la evaluación de riesgos ^(3,4) El asesoramiento genético, es un servicio de salud a las personas, atiende el derecho de todo paciente y familia de estar informados sobre sus riesgos genéticos, para la toma de decisiones informadas.



R. FERNÁNDEZ

c) Hallazgos secundarios o incidentales

Los hallazgos secundarios o incidentales son aquellas variantes con significancia clínica que no están asociadas al cuadro clínico del paciente. La American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG) recomienda el estudio de variantes patogénicas o probablemente patogénicas en 59 genes (5).



F. AQUINO P.

d) Diagnóstico predictivo

Es el proceso mediante el cual se revela el estado genético de un individuo asintomático con riesgo aumentado (50%) de desarrollar un padecimiento hereditario (familiares de primer grado de pacientes afectados), plantea dilemas éticos, sociales y médicos hasta ahora insospechados. Sus ventajas son terminar con la incertidumbre y ofrecer la oportunidad de tomar decisiones respecto al futuro; las desventajas son los resultados psicológicos adversos, incluyendo el riesgo de que se suiciden, la discriminación laboral, familiar o social y, en muchos casos, la falta de estrategias preventivas o curativas. Uno de los factores más relevantes para el éxito de un programa de diagnóstico predictivo, es la adaptación del mismo al contexto socio-cultural del individuo solicitante ^(6,7)



G. VARGAS



R. SUÁREZ

**e) Gen**

Unidad funcional, unidad de herencia, compuesta por segmentos de ADN, almacena información para síntesis de proteínas ⁽⁸⁾

f) Herencia

En biología y genética, es la transmisión de las características físicas, bioquímicas o morfológicas de los seres vivos de los progenitores a sus descendientes, a través del material genético contenido en el núcleo de la célula ⁽⁸⁾

g) Prueba genética

Prueba que estudia uno, varios o todos los genes de un organismo, se puede realizar mediante muestra de sangre periférica, saliva y otros tejidos ⁽⁸⁾

h) Telegenética

La telemedicina también puede ser utilizada para las consultas de genética, una aplicación que ha sido denominada telegenética. Estudios ^(9,10) revelan la satisfacción del paciente al recibir este servicio, incluso revela que los pacientes se encuentran más satisfechos que el mismo profesional de salud. En relación al asesoramiento genético presintomático ⁽¹¹⁾ los estudios revelan que los pacientes se sintieron satisfechos, incluso más de lo que esperaban a pesar de los problemas técnicos y en relación a telesalud para Test predictivos ⁽¹²⁾ revelan una mejora el acceso de estos test mientras se mantiene la calidad del cuidado y soporte del paciente.

6.3. LINEAMIENTOS DEL PLAN**6.3.1 Fuente de pacientes:**

- Interconsultas de otras especialidades y subespecialidades del Instituto.
- Referencias de otros Institutos u hospitales.
- Familiares afectados o en riesgo de personas con diagnóstico de enfermedad genética médica.

6.3.2 Lugar:

- Consultorio de Neurogenética N° 3 del Servicio de Neurogenética.
- Vía remota desde consultorio o domicilio.

6.3.3 Responsable de la atención:

- Médico(a) genetista del Servicio de Neurogenética
- Médico especialista con formación en genética médica y asesoramiento genético.

6.3.4 Duración

- 60 minutos.

6.3.5 Estructura general de la consulta:

La atención ambulatoria subespecializada de un paciente con presunción diagnóstica de una enfermedad rara, es una consulta prolongada mediante una historia clínica estructurada (Anexo 1), donde se recolectará la mayor cantidad de información disponible del paciente y su familia para emitir una presunción diagnóstica y si estuviera disponible solicitar un examen genético, explicar con detalle en que consiste y la información que se obtendrá de este. En todas las consultas se explorarán los siguientes pasos según amerite:





- **Antecedentes fisiológicos y patológicos:**

En los pacientes pediátricos se incide mucho en que la madre pueda brindar datos del nacimiento (talla al nacer, peso al nacer, perímetro cefálico), hitos del desarrollo del paciente, de mucha importancia para diferenciar algunos síndromes que cursan con retraso del desarrollo psicomotor o con regresión del desarrollo, o con microcefalia congénita o microcefalia en otra etapa del crecimiento. Antecedentes patológicos que los pacientes piensan que no tienen importancia, usualmente forman parte de síndromes genéticos, por esa razón es necesario incidir en cualquier tipo de enfermedad pequeña, cirugía, etc. que el paciente haya cursado. Los hábitos alimenticios, exposición a químicos, datos de menarquía, anticoncepción son de gran importancia en síndromes de predisposición genética al cáncer.

- **Antecedentes familiares:**

Se solicitan datos de la familia, ancestría materna y paterna, edades, si tienen alguna enfermedad se solicita edad de inicio de signos y síntomas, se solicita mínimo 3 generaciones, de los individuos afectados se debe intentar conseguir datos de hijos o hermanos para determinar que individuos están en riesgo. También se debe recolectar información de abortos espontáneos. El heredograma se realizará en un programa libre *Progeny Free Online Pedigree Tool*, disponible en:

<https://pedigree.progenygenetics.com/>

- **Relato de la enfermedad:**

Debería ser lo más detallado posible.

- **Examen físico:**

Examen físico completo general, buscar signos de dismorfía en cara, orejas, implantación de cabello, medir perímetro cefálico, buscar manchas en piel, examinar genitales (especialmente pacientes pediátricos o adultos con síndromes de diferenciación sexual), examinar líneas en manos y pies, número de dedos, si amerita por sistemas se solicita evaluación a especialista.

- **Presunción diagnóstica:**

Si se puede concluir algún diagnóstico y solicitar prueba específica, se debe realizar asesoría genética pretest, de lo contrario, solicitar evaluaciones adicionales y/o exámenes de ayuda diagnóstica y reevaluación de caso.

- **Diagnóstico genético definitivo:**

Diagnóstico asociado a una alteración en un gen en particular, se define con una prueba genética.

- **Asesoría genética pre-test:**

Explicar en qué consiste examen genético a solicitar, tipo de prueba (PCR, MLPA, secuenciación, etc.), posibilidades de encontrar un diagnóstico, implicancias de los posibles resultados, beneficio de la prueba y resolver todas las dudas del paciente y familia.

- **Asesoría genética post-test:**

Entrega de resultado de prueba genética, se explica resultado, si no se encuentra causa de enfermedad con el examen, se explican otras posibilidades de llegar a un diagnóstico, estudios más complejos si se tuviera disponibles, evaluaciones adicionales o reevaluación en 6 meses o 1 año para posibilidad de contar con otras pruebas





diagnósticas en nuestra institución, si el resultado concluye una enfermedad específica, se explica causa, signos, síntomas, curso, pronóstico, patrón de herencia, tratamiento actual de la enfermedad y si estuviera disponible posibilidad de realizar búsqueda de variante patogénica en la familia, para control de riesgos o toma de decisiones informadas.

- **Asesoría genética familiar y/o pareja:**
Pacientes con diagnóstico conocido, se brinda la posibilidad de informar a su familia sobre su estado genético, implicancias y riesgos en la familia o nueva descendencia.
- **Reevaluación de caso:**
Se solicitará actualizar antecedentes familiares, evaluar curso de la enfermedad, examen físico y de contarse con alguna prueba genética en el momento, se podrá solicitar o reevaluar estudio genético ya realizado.

6.3.6 Consulta por Teleorientación o Telemonitoreo

- **Consulta en dos fases:**
 - **Primera fase:**
Consulta por teleorientación o telemonitoreo: 30 a 60 minutos.
 - **Segunda fase:**
Consulta por teleorientación, telemonitoreo o consulta presencial: 30 a 60 minutos.
- **Proceso:**
 - La primera fase, se realiza por teleorientación o telemonitoreo para recopilar antecedentes personales, antecedentes familiares, historia de la enfermedad, examen físico se abordará ectoscópicamente (se completará en una consulta presencial de ser necesario), si es necesario se solicitará evaluación por otras especialidades o exámenes auxiliares para completar presunción diagnóstica, si se dispone de prueba genética en la institución o en otra institución para la posibilidad diagnóstica se procede a asesoramiento genético pre-test y toma de muestra o referencia a institución con prueba diagnóstica.
 - La segunda fase, se realiza por teleorientación, telemonitoreo o consulta presencial de ser necesario (examen físico), se reevalúa exámenes auxiliares y evaluaciones de otros especialistas, se ofrecerán otras posibilidades de prueba genética si no se pudieron concretar en la primera consulta (proyectos de investigación, programas especiales de ayuda diagnóstica, escribir a expertos a nivel mundial y/o otras alternativas).



F. AQUINO P.

6.3.7 Consulta de Asesoramiento genético—entrega de resultados

El Asesoramiento para entregar resultados genéticos consiste en informar al paciente junto con/sin pareja y/o familiares las implicancias de este resultado para la el paciente y la familia, los riesgos a los que se está expuesto y ofrecer distintas opciones para afrontar ese riesgo. Cuando el paciente ya tiene hijos, se procurará que comprenda la causa del problema, riesgo en descendencia y en futuros embarazos (pre-concepcional), sin pretender interferir con la autonomía del paciente y sus familiares.

- **Fuente de pacientes:**
 - Pacientes que tienen resultado de una prueba genética por la consulta de genética.
 - Pacientes que tienen resultado de una prueba genética por la consulta de Neurogenética.



R. FERNÁNDEZ



G. VARGAS



R. SUÁREZ



- **Duración:**

- 60 minutos.

- **Proceso:**

Posterior a la toma de muestra se programará asesoría genética post-test para entrega de resultado por teleorientación o consulta presencial (si el paciente así lo prefiere y las condiciones en la institución son factibles).

Para la teleorientación el paciente debe estar acompañado de algún familiar en casa, se llevará a cabo con un aplicativo como WhatsApp, Zoom, etc. a través de una videollamada para poder mostrarle en tiempo real sus resultados a cada paciente y familiar acompañante, mediante proyección de imágenes se explicará en qué consiste el resultado, las implicancias en la familia y posibilidad de test predictivos o presintomáticos en la institución o en otras instituciones.

Al finalizar este proceso se solicitará un correo electrónico para enviar resultado y se ofrece asesoría genética familiar con otros familiares que no estuvieron presentes en la entrega de resultado o con los mismos familiares para resolver dudas que puedan surgir durante los días, este proceso se llevará de la misma forma por teleorientación mediante videollamada con todos los familiares que desee invitar el paciente.

Dentro de la semana después de la entrega de resultado se programará teleorientación con médico tratante para manejo y seguimiento respecto al resultado emitido.

Se programarán las sesiones de asesoramiento genético necesarias para asegurarnos de que la información fue entendida correctamente.

Si durante el proceso se observa signos o síntomas de depresión o ansiedad se programará teleorientación con médico psiquiatra del Servicio de Neurogenética.

6.3.8 Asesoramiento genético – test predictivos:

El asesoramiento genético en relación a los test predictivos para Enfermedad de Huntington o Enfermedad de Steinert consiste en proporcionar a las personas en riesgo toda la información disponible sobre la enfermedad (etiología, diagnóstico, signos y síntomas, tratamiento actual, pronóstico y herencia), así como, facilitar la toma de decisiones informadas y preparar al individuo para afrontar eficazmente los resultados de la prueba, y finalmente si la persona se encuentra adecuadamente preparada para recibir este tipo de resultados y brinda su consentimiento, poder realizar la prueba genética para revelar su estado de portador o no de la alteración genética, a la vez, proporcionar apoyo psicosocial y neurológico en el momento que se requiera.

- **Fuente de pacientes:**

Familiares de pacientes con Enfermedad de Huntington o Steinert que deseen agendar cita para test predictivo.

- **Duración:**

Duración de cada consulta dependerá de la etapa del proceso (primera consulta de asesoramiento genético 60 minutos, siguientes consultas de asesoramiento alrededor de 30 minutos).



F. AQUINO P.



R. FERNÁNDEZ



G. VARGAS



- **Proceso:**

La mayor parte de este proceso se podría llevar a cabo mediante teleorientación (asesorías genéticas, evaluaciones por salud mental), el paciente tendrá que acudir al instituto para citas puntuales como examen físico neurológico, toma de muestra y entrega de resultado.

En todo momento acatando las medidas ya detalladas en el "Programa de diagnóstico Presintomático para personas en riesgo de la Enfermedad de Huntington" y en el "Programa para realizar estudio genético predictivo para la Enfermedad de Steinert".

6.3.9 Consulta de programas especiales:

El único programa especial vigente del servicio es el programa iHope. El programa iHope es un programa filantrópico que se han comprometido a proporcionar el estudio *TruGenome Undiagnosed Disease Test* a familias desatendidas en diferentes partes del mundo. El Servicio de Neurogenética del INCN, en colaboración con el programa iHope vinculado al laboratorio clínico Illumina, ha conseguido el diagnóstico a algunas de nuestras familias.

- **Fuente de pacientes:**

- Pacientes seleccionados previamente.

- **Duración:**

- 60 minutos.

- **Proceso:**

Los pacientes seleccionados pasarán una consulta de genética médica por teleorientación o telemonitoreo y asesoramiento genético pre-test (*TruGenome Undiagnosed Disease Test*), si el paciente o apoderado está de acuerdo con el estudio genético se procede a programar cita presencial para examen físico minucioso y toma de imágenes y videos, previa firma de consentimiento informado, para ser presentado a un comité evaluación con coordinadora clínica del programa (Dra. Carolina Galarreta Aima o quien sea designado por proyecto iHope internacional), para discusión y validación del caso, información detallada en "Programa iHope-INCN para diagnóstico de enfermedades raras". Cuando el caso esté validado se procederá a nueva cita por teleorientación o telemonitoreo para resolver dudas del asesoramiento genético pre-test y coordinar cita para toma de muestra.



F. AQUINO P.



R. FERNÁNDEZ



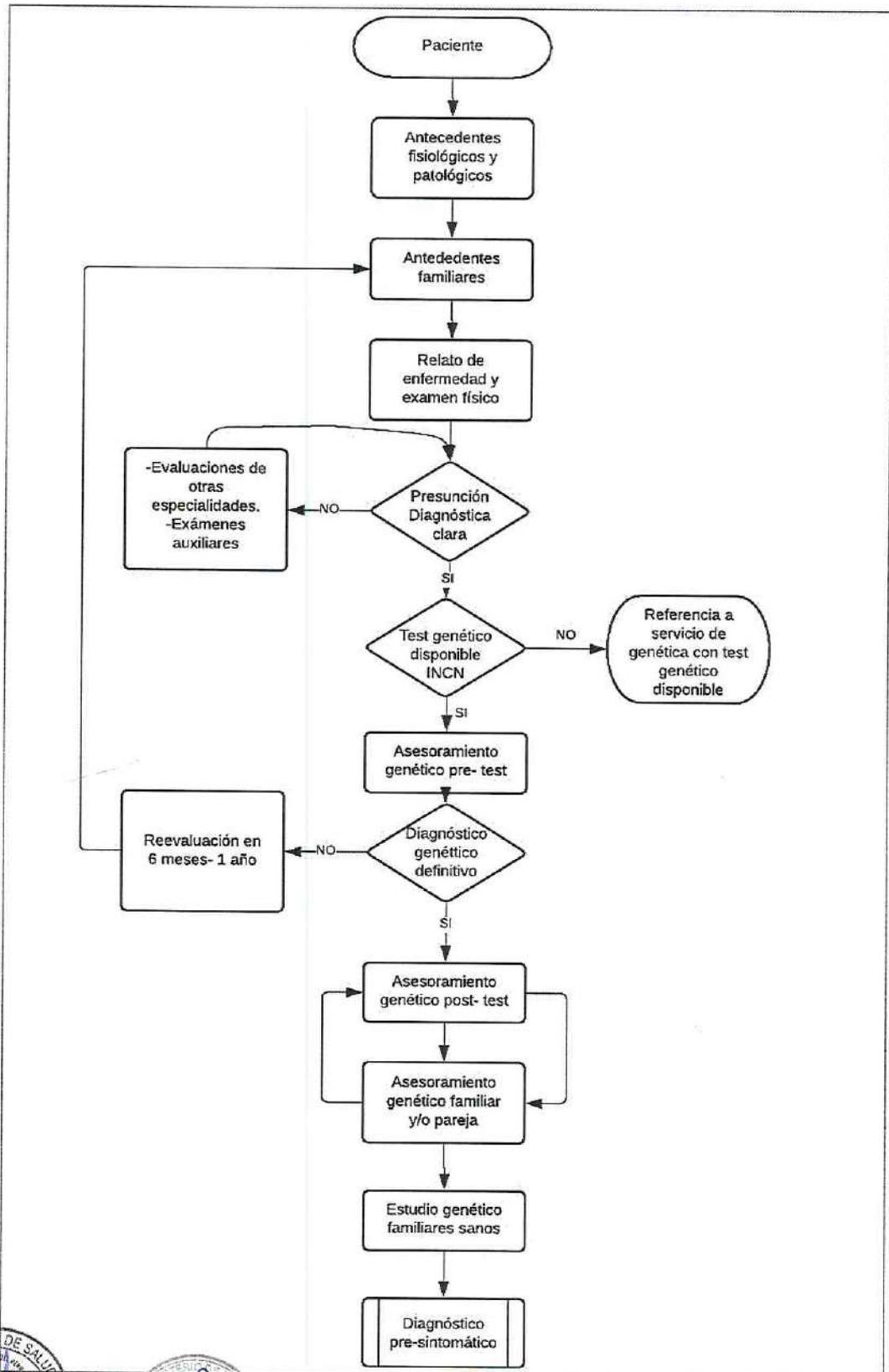
G. VARGAS



R. SUÁREZ



6.3.10 Flujoograma de Consulta Especializada de Genética Médica/Asesoramiento Genético





VII. RESPONSABILIDADES

7.1. A NIVEL DEL INSTITUTO NACIONAL DE CIENCIAS NEUROLÓGICAS

El INCN, a través de sus Direcciones (Neurología, Neurocirugía y Apoyo al Diagnóstico), departamentos y servicios, brindaran las facilidades para la atención a pacientes y familias con enfermedades genéticas, así mismo, gestionaran la obtención de recursos financieros necesarios y debidamente justificados para el cumplimiento de las actividades.

VIII. REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Epstein CJ. Medical genetics in the genomic medicine of the 21st century. *Am J Hum Genet.* 2006;79(3):434-438.
2. Guio H et al. Genetics and genomics in Peru: Clinical and research perspective. *Mol Genet Genomic Med.* 2018 Nov;6(6):873-886.
3. Genetic Alliance; The New York-Mid-Atlantic Consortium for Genetic and Newborn Screening Services. *Understanding Genetics: A New York, Mid-Atlantic Guide for Patients and Health Professionals.* Washington (DC): Genetic Alliance; 2009 Jul 8. CHAPTER 5, GENETIC COUNSELING.
4. Manrique JE, Sullcahuamán-Allende Y, Limache-García A. Genetic counseling about cancer in Peru. *Rev Peru Med Exp Salud Publica.* 2013;30(1):118-23.
5. Green, R., Berg, J., Grody, W. et al. ACMG recommendations for reporting of incidental findings in clinical exome and genome sequencing. *Genet Med* 15, 565–574 (2013).
6. WHO. Medical genetic services in developing countries: The Ethical, Legal and Social Implications of genetic testing and screening. *Genomics.* 2006.
7. Schuler-faccini, L., Osorio, C. M., Romariz, F., & Paneque, M. Genetic counseling and presymptomatic testing programs for Machado-Joseph Disease : lessons from Brazil and Portugal Genetic counseling and presymptomatic testing programs for Machado-Joseph Disease : lessons from Brazil and Portugal, (March). 2014.
8. Cómo entender la genética. The New York-Mid-Atlantic Consortium for Genetic and Newborn Screening Services. Washington (DC): Genetic Alliance; 2009
9. Hilgart JS, Hayward JA, Coles B, Iredale R. Telegenetics: a systematic review of telemedicine in genetics services. *Genet Med.* 2012;14(9):765-776. doi:10.1038/gim.2012.40
10. Vrečar I, Hristovski D, Peterlin B. Telegenetics: an Update on Availability and Use of Telemedicine in Clinical Genetics Service. *J Med Syst.* 2017;41(2):21. doi:10.1007/s10916-016-0666-3
11. Otten E, Birnie E, Ranchor AV, van Langen IM. Telegenetics use in presymptomatic genetic counselling: patient evaluations on satisfaction and quality of care. *Eur J Hum Genet.* 2016;24(4):513-520. doi:10.1038/ejhg.2015.164
12. Hawkins AK, Creighton S, Ho A, McManus B, Hayden MR. Providing predictive testing for Huntington disease via telehealth: results of a pilot study in British Columbia, Canada. *Clin Genet.* 2013;84(1):60-64. doi:10.1111/cge.12033.





ANEXO 01
FORMATO DE CONSULTA DE GENÉTICA PACIENTE NUEVO
CONSULTA ESPECIALIZADA DE GENÉTICA MÉDICA/POR TELEMONITOREO

Paciente : _____
Edad : _____ años
Historia Clínica : _____
Fecha de consulta : _____
Fecha de nacimiento : _____
Evaluador : _____
Acompañantes : _____

Antecedentes: (pediátrico)

- Prenatal: CPN: Dx Embarazo:mes. ¿¿Alguna comorbilidad?? ¿¿¿Medicación durante el embarazo??
-Natal: Producto de gestación, nacida por parto vaginal. Parto (a término) *, *(alta conjunta). ¿Peso al nacer?
-Post natal: Control cefálico: *(3) meses, CT *(6) meses, ambulación *(2)años, primeras palabras *(2)años
-Escolaridad: 5to grado primaria.
-Menarquia:.....
-Antecedentes patológicos:



Antecedentes: (adultos)

- Producto de ... gestación, nacida por parto *(vaginal domiciliario, institucional). *Crecimiento y desarrollo aparentemente normal.
-Grado instrucción: ...
-Ocupación: ...
-Menarquia:.. años. G.. P.... Edad de primera gestación: años
-MAC: FUR:....
-*(Niega) Consumo de cigarrillos, drogas. *(Consumo de alcohol socialmente).
-*(Niega) exposición a químicos y pesticidas.
-Antecedentes patológicos:



Antecedentes Familiares: Se realiza heredograma con programa Progeny Free Online Pedigree Tool disponible en: https://pedigree.progenygenetics.com/

Ancestría materna:
Ancestría paterna:
Niega Consanguinidad



Relato:

Inicio: ...años
Curso: Progresivo, ondulante
(RELATO DETALLADO DE ENFERMEDAD)





Examen físico/ectoscópico(consulta por telemonitoreo lo que se pueda evaluar con ayuda de paciente o padres o diferir examen físico para consulta presencial):

Facie: ... distancia intercantal externa: , distancia interpupilar: , filtrum ¿?, frente??, implantación de pabellones auriculares, punta nasal ¿?, bermellón superior e inferior

Cabeza: braquicefalia (ap mas corto IC > 81%), dolicocefala (AP mas largo IC <76%)¿??, trigonocefalia

Piel: ...

Extremidades superiores: surcos en palmas

Extremidades inferiores: sin alteraciones, fuerza conservada.

Si amerita por sistemas se solicita evaluación a especialista.

Diagnóstico:

-.....

Disposiciones:

- Continúa manejo con médico tratante.
- Se brinda asesoría genética.
- Se solicita...



F. AQUINO P.



R. FERNÁNDEZ



G. VARGAS



R. SUÁREZ



ANEXO 02

FORMATO DE CONSULTA DE GENÉTICA ENTREGA DE RESULTADOS DE PRUEBAS GENÉTICAS CONSULTA ESPECIALIZADA DE GENÉTICA MÉDICA/POR TELEMONITOREO

Paciente : _____

Edad : _____ años

Historia Clínica : _____

Fecha de consulta : _____

Fecha de nacimiento : _____

Evaluador : _____

Acompañantes : _____

Paciente (varón/mujer) de ... años con diagnóstico clínico de, con inicio de síntomas a los años. Actualmente conSe realiza consulta/TELEMONITOREO para entrega de resultado de prueba genética.

Prueba solicitada: Se realizó

Resumen de los resultados:

La prueba DETECTÓ

Se actualiza historia familiar: Se realiza heredograma con programa Progeny Free Online Pedigree Tool disponible en: <https://pedigree.progenygenetics.com/>

Ancestría materna:

Ancestría paterna:

*Niega Consanguinidad

Asesoría genética:

- En relación a resultado

Diagnóstico genético:

- En relación a resultado

Disposiciones:

- Continuar manejo por médico tratante.
- Se brinda asesoría genética post-test.
- Se entregan resultados y se adjunta informe en historia clínica/Se envían por correo electrónico los resultados, se entregarán en físico cuando el paciente o familiar puedan acercarse al Hospital y se adjuntará informe en español en historia clínica.
- Cita por teleorientación o presencial en dos semanas para resolver todas las dudas que surjan respecto a resultado o cita de asesoramiento familiar a disposición de paciente o familiares.



F. AQUINO P.



R. FERNÁNDEZ



G. VARGAS



R. SUÁREZ



ANEXO 03

**FORMATO DE CONSULTA DE GENÉTICA PARA TEST PREDITIVOS
FORMATO DE DIAGNÓSTICO PRESINTOMÁTICO ENFERMEDAD DE HUNTINGTON/STEINERT
CONSULTA DE ASESORAMIENTO GENÉTICO/ POR TELEMONITOREO**

Individuo (Nombre completo) : _____
 Edad : _____
 Fecha : ____ / ____ / ____
 Consultor o Evaluador : _____
 Acompañantes : _____

Datos Personales		Detalle
Sexo		masculino () femenino ()
Estado civil		soltero () casado () conviviente () Separado () Viudo () Otro:
Fecha Nacimiento		
Lugar de Nacimiento:	Distrito:	
	Provincia:	
	Departamento:	
Dirección		
Procedencia (últimos 6 meses)		
DNI		
Teléfonos		
Grado de Instrucción		primaria() secundaria() superior() Especial() completo () incompleto () Ninguno() Derecho No. años de estudio:
Ocupación	Actual	
	Anterior	
Desempeño laboral		
Normal (3), empleo completo o hace todo		
Reducido (2) incompleto con menos de lo esperado para capacidad prevista, tiempo parcial		
Poco (1) por horas, con ayuda importante		
No empleado (0) o no puede hacer		
Religión		
Progenitor o familiar afectado		Padre (), madre () (Nombre completo) Edad de inicio:

Historia familiar: Se realiza heredograma con programa Progeny Free Online Pedigree Tool disponible en: <https://pedigree.progenygenetics.com/>

Ancestría paterna:

Ancestría materna:

Consanguinidad: SI /NO



G. VARGAS

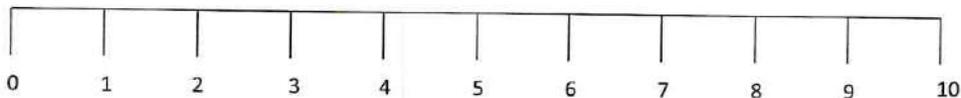


R. SUÁREZ

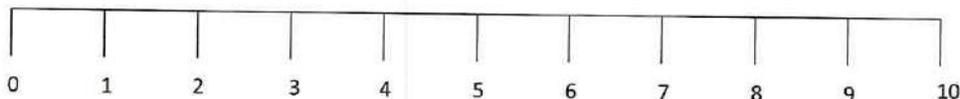


Pre- asesoramiento genético:

Riesgo teórico (explicar en %): ¿Cuál es el riesgo de individuos, que tengan un padre o madre afectado, de presentar la misma condición?



Riesgo subjetivo (explicar en %): ¿Cuál es su riesgo para tener la enfermedad?



Se brinda **información sobre la enfermedad, diagnóstico, pronóstico y riesgos.**

Se intenta identificar motivaciones para realizar el test, y se estimula a que conciba su comportamiento ante los posibles resultados.

Se explica el proceso.

Se programa siguiente consulta en dos semanas para resolver dudas sobre el proceso.

