

CONSULTA DE GENÉTICA MÉDICA EN UN HOSPITAL DE SEGUNDO NIVEL EN COLOMBIA: IMPACTO MÉDICO Y SOCIAL¹

MEDICAL GENETICS CLINIC IN A HOSPITAL OF SECOND LEVEL IN COLOMBIA: MEDICAL AND SOCIAL IMPACT

² Johanna Acosta-Guio.

³ Ignacio Manuel Zarante.

Resumen

Objetivo: analizar los grados de discapacidad y las implicaciones médicas, sociales y económicas de las anomalías congénitas y las enfermedades genéticas en los pacientes de consulta de genética médica de un hospital de segundo nivel de atención en Colombia.

Métodos: se realizó un estudio descriptivo de 169 pacientes de la consulta de genética médica de un hospital de 2° nivel de atención, analizando las variables demográficas, los principales motivos de consulta según frecuencia, la etiología de dichas enfermedades; adicionalmente se realizó un análisis de los estudios citogenéticos y número de controles de la población a estudio; finalmente se realizó el análisis de la clasificación según pronóstico de discapacidad y según la intervención oportuna y adecuada para cada enfermedad.

Resultados: se encontró una distribución por sexo de 59% mujeres y 41% hombres, los tres principales motivos de consulta fueron: asesoría genética por antecedentes de hijos con malformaciones congénitas o enfermedades genéticas (10%), seguido de baja talla y Síndrome de Down (8% cada uno). En la distribución etiológica el

Abstract

Objective: Analyze the degree of disability and the medical, social and economic impact of congenital anomalies and genetic diseases in patients acceding medical genetic consultation in a second level health care hospital in Colombia.

Methods: A descriptive study was conducted in 169 patients from the medical genetics consultation of a second level health care hospital. We analyzed the demographic variables, the main consultation reasons by frequency and the etiology of these diseases. Additionally, we conducted an analysis of cytogenetic studies and the number of following consultations in the study population; finally we analyzed the prognostic classification by disability and by appropriate intervention for each disease.

Results: We found a sex distribution of 59% women and 41% men, the three main reasons for consultation were: Genetic counseling, for children with a history of congenital malformations or genetic disorders (10%), followed by short stature and Down syndrome (8% each one). In the etiological distribution, 34% of patients had a final diagnosis genetic disease of Mendelian or chromosomal origin, other patients,

Recibido el 14/02/2011

Aprobado el 16/05/2011

1. Trabajo de investigación original basado en el informe presentado en I Congreso Latinoamericano de Genética Humana y IX Congreso Colombiano de Genética, Cartagena – Colombia. Título abreviado: GENÉTICA MÉDICA EN UN HOSPITAL DE SEGUNDO NIVEL.
2. Especialista en Genética Médica, Instructor Asociado Facultad de Medicina Universidad El Bosque, Instituto Nutrición Genética y Metabolismo. Hospital Universitario San Ignacio Dirección de contacto: acostajohanna@unbosque.edu.co Universidad El Bosque Facultad de Medicina – Bioclínica.
3. Médico genetista MSc. – Profesor Asociado, Instituto de Genética Humana, Facultad de Medicina, Pontificia Universidad Javeriana.

34% de los pacientes tienen diagnóstico final de enfermedades de origen genético mendeliano o cromosómico, el resto de pacientes corresponden a entidades de etiología multifactorial y ambiental. Finalmente según la clasificación del pronóstico de discapacidad, el 92,6% de esta población presenta algún grado de discapacidad prevenible y tratable y deben ser intervenidos oportunamente.

Conclusiones: los autores planteamos la posibilidad de llevar a hospitales de segundo nivel de atención médica el ejercicio de la genética clínica, debido a que la enfermedad congénita y genética es frecuente, requiere un temprano diagnóstico y oportuno tratamiento, impacta de manera importante en la salud pública y hace necesario afrontar el proceso de transición epidemiológica desde todos los frentes, llamando la atención de entes territoriales y gubernamentales demostrando la importancia de servicios adecuados de genética clínica.

Palabras clave: genética médica, Transición de la salud, Discapacidad, Salud Pública

INTRODUCCIÓN

En las condiciones actuales donde la transición epidemiológica de los países de Latinoamérica y en este caso específico de Colombia, ha mostrado una eficiencia creciente en el control de la desnutrición y las enfermedades infectocontagiosas se ha generado, al mismo tiempo, un incremento relativo de las afecciones crónicas y trastornos genéticos (1). Teniendo en cuenta las características demográficas poco homogéneas propias de los países latinoamericanos en vías de desarrollo y por supuesto las características poblacionales como el crecimiento anual de la población colombiana, expectativa de vida, tasa de fertilidad, natalidad y mortalidad; además de factores socioeconómicos, educativos y de políticas de salud, se hace evidente la necesidad de enfrentar este proceso dinámico (2).

“En la mayoría de los países de América Latina los servicios de genética muestran escaso desarrollo y salvo contadas excepciones, no existen programas de base poblacional ni políticas explícitas para la prevención y asistencia de los defectos congénitos (3). Se ha señalado que las deficiencias que caracterizan a los servicios de genética en los países en desarrollo se explican en parte por: a) La carga de las necesi-

were diagnosed with multifactorial entities and disorders of environmental etiology. Finally, according to the prognostic classification of disability, 92.6% of this population has some degree of preventable and treatable disability that could be managed opportunely.

Conclusions: The authors expose the possibility that second level health care hospitals could increase the practice of clinical genetics, due to the fact that, congenital and genetic diseases are common and require early diagnosis and opportune treatment. This will also have a significant impact on public health and must face the transition process of a complete epidemiological evaluation, calling the attention of local and government authorities to show the importance of adequate clinical genetic services.

Keywords: Medical Genetics, Health Transition, Disabilities, Public Health.

dades no atendidas en otros aspectos de la atención de salud; b) La falta de reconocimiento del carácter prioritario de las afecciones genéticas por parte de los funcionarios de salud y la profesión médica; c) El concepto erróneo que los servicios de genética son costosos y dedican todo su interés a enfermedades muy poco frecuentes; d) Los servicios de genética son de carácter diagnóstico más que terapéutico y en general la prevención se interpreta como la interrupción de los embarazos afectados y e) En buena medida, el público carece de conocimientos acerca de los riesgos genéticos y las posibilidades de prevención” (1,4).

La realidad de los servicios de genética clínica en Colombia esta inmerso en las deficiencias mencionadas previamente, por una parte en la actualidad no hay información suficiente con respecto a las implicaciones médicas, sociales y económicas de las anomalías congénitas, ni de las enfermedades genéticas y por supuesto del grado de discapacidad que generan estas. En Colombia existe un acceso limitado de la población general a la consulta de genética clínica y por supuesto a los test diagnósticos propios de su ejercicio. En la actualidad se limita a escasos centros hospitalarios de tercer nivel y en muchas ocasiones a instituciones de educación superior y proyectos de investigación, en parte por el descono-

cimiento del personal médico que realiza la valoración inicial en la prevención primaria y además debido a las limitaciones propias del sistema de salud colombiano (5).

Se plantea así la posibilidad de llevar a hospitales y centros de atención en salud de segundo nivel el ejercicio de la genética clínica, ya que como se mencionó previamente la enfermedad congénita y genética es frecuente, requiere un diagnóstico temprano y un tratamiento oportuno, impacta de manera importante en la salud pública colombiana y sin lugar a duda es necesario afrontar este proceso de transición epidemiológica desde todos los frentes, iniciando con la prestación del servicio de consulta médica por genetista en hospitales de segundo y tercer nivel, además de mejorar la educación al personal médico y especializado, a los pacientes y familiares y al público en general; sensibilizar a entes gubernamentales y empresas prestadoras de salud acerca de la importancia de dichas patologías y la necesidad de políticas serias de salud pública en Colombia.

MATERIAL Y MÉTODOS

Población. UBATÉ es uno de los 116 municipios que conforman el Departamento de Cundinamarca, Colombia. Esta localizado en la parte norte de la Sabana de Bogotá, 05°18'34.5" latitud norte y 73°49'06.4" longitud oeste, a una distancia de 97 Km por vía terrestre de la capital del país, Bogotá. Su población total es de 41.278 habitantes y su altitud sobre el nivel del mar es de 2.556 metros (6).

Se realizó un estudio de tipo descriptivo, de 169 pacientes valorados en el hospital El Salvador del municipio de Ubaté, Cundinamarca; en el periodo de tiempo comprendido entre el primer trimestre del año 2001 y el primer trimestre del año 2008, los datos obtenidos de las historias clínicas correspondientes a dichos pacientes fueron tabuladas en el programa Excelâ versión 2.003, para posteriormente ser analizadas según las variables descriptivas de sexo, edad, origen e historia de consanguinidad.

Se realizó un listado de las principales enfermedades según frecuencia y la clasificación de las mismas según su etiología. Se analizaron los datos de estudios citogenéticos realizados y número de controles según las categorías de diagnóstico definitivo vs. diagnóstico de trabajo.

Se realizó una clasificación de pronóstico y discapacidad según manejo, para evaluar así el impacto final de la intervención temprana como prevención terciaria en la población a estudio (Ver tabla 1 y 2, tomadas de Fernández N, Zarante I, 2007 (7))

CATEGORÍA	DEFINICIÓN SEGÚN PRONÓSTICO	EJEMPLO
1	No compatible con la vida	Anencefalia, sirenomelia.
2	Riesgo de mortalidad o grave discapacidad	Trisomía, cardiopatías, fisuras, reducción de miembros.
3	Compatible con una vida normal	Foseta preauricular, nevus, sindactilia.

Tabla 1. Clasificación según pronóstico (Fernández N, Zarante I, Asociación colombiana de neonatología, 2007, 7(4):28-32)

CATEGORÍA	DEFINICIÓN SEGÚN INTERVENCIÓN	EJEMPLO
A	No cambia pronóstico	Apéndice preauricular o anencefalia
B	Lo mejora hasta la normalidad o empeora gravemente	Cardiopatía, DTN, hendiduras orales
C	Mínimo hay discapacidad permanente	Displasia ósea o trisomía 21
D	Mejoría total, no empeoran	Talipes, polidactilia

Tabla 2. Clasificación de pronóstico según manejo (Fernández N, Zarante I, Asociación colombiana de neonatología, 2007, 7(4):28-32)

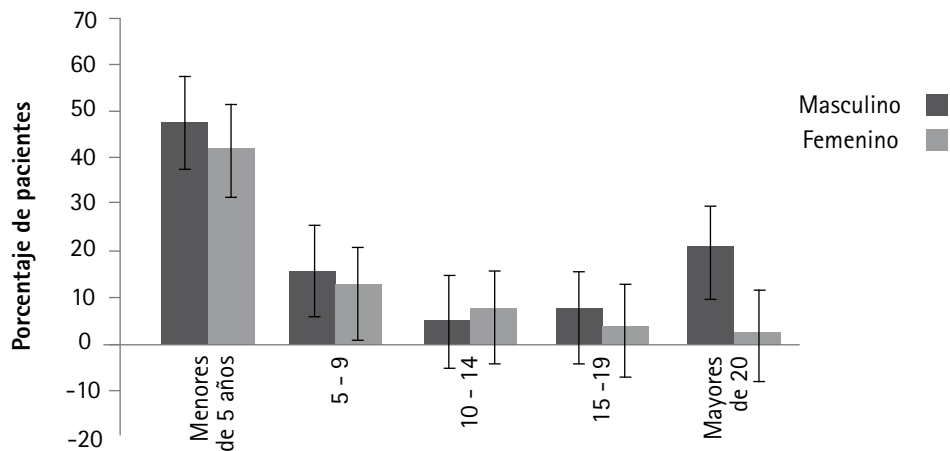
ANÁLISIS DE LA INFORMACIÓN

Todos los datos fueron analizados mediante el programa Excelâ versión 2003. Las variables cuantitativas fueron analizadas utilizando el promedio como medida de tendencia central y la desviación estándar como medida de dispersión.

RESULTADOS Y DISCUSIÓN

Durante el periodo de estudio se analizaron 169 pacientes, de los cuales 59% corresponden a sexo femenino y 41% a sexo masculino. En la distribución según grupo etáreo encontramos la mayor población concentrada en el grupo de menores de 5 años con un 54,4% y una distribución homogénea del sexo femenino y masculino (ver grafica 1), además se observó que a mayor edad la distribución varía significativamente encontrando en el grupo etáreo de mayores de 20 años una diferencia importante con mayor

proporción de sexo femenino. Esto se atribuye según la experiencia del grupo investigador al aumento de pacientes en edad reproductiva con motivos de consulta de asesoría preconcepcional y prenatal.



Gráfica 1. Distribución por sexo según grupo etáreo de pacientes analizados n= 169

Este resultado muestra que la población más frecuente es el grupo de menores de 5 años y de ahí la importancia de una adecuada evaluación clínica y diagnóstico temprano en estos pacientes; si se instaura un tratamiento oportuno se logrará impactar favorablemente la morbimortalidad y discapacidad de los pacientes del servicio de genética clínica. En Colombia desde 1994, las malformaciones congénitas han sido reportadas como la segunda causa de mortalidad en menores de un año siendo responsables del 20,8% de las muertes (8, 9), sin hablar de las enfermedades de origen cromosómico y genético con mecanismos de herencia mendeliano y multifactorial.

En el estudio previo realizado en la misma institución por Páez y cols. fueron analizadas las historias de 456 pacientes pediátricos hospitalizados en un periodo de tiempo de un año (2005) encontrando que el 25% de las hospitalizaciones fueron originadas por enfermedades complejas, incluyendo enfermedades multifactoriales y malformaciones congénitas y que el 18,8% de estos pacientes presentan condiciones genéticas concretas, de susceptibilidad o posiblemente genéticas(10). Los datos previos permiten concluir que es necesario el entrenamiento clínico del personal médico y paramédico de instituciones de baja complejidad para lograr un adecuado diagnóstico, tratamiento y seguimiento de estos pacientes, mejorando de esta manera el subdiagnóstico y por otra parte el manejo integral de muchas enfermedades genéticas, logrando así herra-

mientas concretas para el desarrollo de políticas de salud pública coherentes y viables, que disminuyan finalmente la discapacidad de estos pacientes y los sobrecostos de dichas enfermedades.

Por tratarse de un proyecto social limitado a la población de la región noroccidental de Cundinamarca la frecuencia acumulada de los pacientes estudiados en cuanto a la procedencia es del 92,3% de Ubaté y los municipios situados a menos de una hora de distancia como Tausa y Cucunubá con un porcentaje menor de afluencia del departamento de Boyacá (6%). Consideramos que la distancia y el costo del transporte es un factor importante en la decisión de consultar un servicio especializado, así como las restricciones impuestas por los intermediarios del sistema de salud, haciendo muy difícil el acercamiento a centros de tercer nivel.

El porcentaje de antecedente consanguinidad de la población evaluada fue del 5%, considerada alta ya que desde el punto de vista de enfermedad y asesoría genética la endogamia es un factor determinante en la presencia de enfermedades autosómicas recesivas, retardo mental y mortalidad fetal, entre otras. Aunque este valor de consanguinidad tiene el sesgo inherente a una población que consulta a genética es importante tenerla en cuenta como factor de riesgo. Los matrimonios consanguíneos son comunes en Brasil (0.6-9%) y Japón (1.6-3.9%). Es así como la consanguinidad contribuye a la carga de enfermedades genéticas en algunas comunidades del mundo en desarrollo, especialmente

en aquellos que están experimentando el proceso de transición epidemiológica (11). En Colombia no se registran en la actualidad, publicaciones sobre consanguinidad en esta región, comparables con los resultados del estudio. Para contrarrestar este fenómeno cultural, la ORGANIZACIÓN MUNDIAL DE LA SALUD (OMS) propone programas de educación e intervención, dirigidos hacia el nivel de la atención primaria y secundaria, en educación del público sobre genética básica; detección de los riesgos genéticos en la comunidad, registro y estudio detallado de los antecedentes familiares; asesoramiento genético preconcepcional y fomento de la reproducción a edades maternas óptimas (12).

Los principales diagnósticos de trabajo de la población estudiada fueron asesoría genética por antecedentes de hijos con malformaciones congénitas o enfermedades genéticas, correspondiendo así al 10%, seguido de baja talla y Síndrome de Down cada uno con el 8% del total de diagnósticos principales (Ver tabla 3). En el 34% de los pacientes, se llegó a un diagnóstico final de origen genético mendeliano o cromosómico, el resto de pacientes corresponden a entidades de etiología multifactorial y ambiental. No se realizó estudio molecular para cada caso debido a la no disponibilidad de este recurso. En total se realizaron 76 diagnósticos diferentes. Esmer C y cols, en el estudio realizado a 400 pacientes de diferentes servicios de genética en México, consideraron 68,5% de pacientes con sospecha diagnóstica de origen genético, con un total de 108 diagnósticos diferentes y 30% de estos pacientes diagnosticados con síndromes o patologías genéticas específicas, a los cuales no se les realizó diagnóstico molecular confirmatorio (13). A todos ellos se les realizó asesoría genética según la patología presente.

DIAGNÓSTICO	TOTAL	%
Asesoría por antecedente de enfermedad genética	17	10 %
Baja talla	14	8%
Síndrome de down	14	8%
Labio y paladar hendido	7	4%
Retardo de desarrollo psicomotor	7	4%
Microtia	6	4%
Retardo mental	6	4%
Apendice preauricular	4	2%
Braquidactilia	4	2%

DIAGNÓSTICO	TOTAL	%
Cardiopatía congénita	4	2%
Paladar hendido	4	2%
Hipotiroidismo congénito	3	2%
Sano	3	2%
Síndrome de niño hipotónico	3	2%
Síndrome velocardiofacial	3	2%
Microcefalia	3	2%
Displasia esquelética	2	1%
Distrofia muscular	2	1%
Otras	63	38%
Total	169	100%

Tabla 3. Distribución de diagnósticos en la población evaluada.

La proporción de pacientes evaluados en la consulta de genética, respecto a la consulta total pediátrica, en este hospital de segundo nivel, en el periodo de tiempo comprendido entre el primer trimestre del año 2002 y el primer trimestre del año 2008, fue del 1,1% según los datos proporcionados por la oficina de estadística del hospital.

La distribución de la población a estudio según etiología se muestra en la tabla 4. Si se comparan estos resultados con los obtenidos por Esmer y cols. en México encontramos una similitud importante en la distribución de los mecanismos etiológicos. Para ambos estudios la causa más frecuente son las patologías de origen multifactorial seguidas por las unigénicas y cromosómicas (13).

ETIOLOGÍA	#	%
Multifactorial	111	65.7
Mendeliano	37	21.9
Cromosómico	20	11.8
Teratogénico	1	0.6
Total	169	100

Tabla 4. Distribución según mecanismo etiológico

Del total de pacientes evaluados, al 36% se les realizó estudio citogenético, en la unidad de diagnóstico del Instituto de Genética Humana de la Universidad Javeriana, Bogotá, Colombia. De los 61 cariotipos realizados se diagnosticaron 6 casos de trisomía 21, con un caso aislado de un cromosoma marcador extra. Como se indica por Giraldo y cols. el mayor problema para la accesibilidad a los servicios de genética clínica y test diagnósticos, es el cubrimiento en seguridad social según el POS (plan obligatorio de salud), por lo cual los pacientes deben dirigirse a instituciones privadas y de educación superior de manera particular (5).

El 62% de los pacientes continuaron controles periódicos con el servicio de genética clínica, el 33% restante a pesar de la orden médica de control no asistieron al mismo. Este hecho lo atribuimos a problemas de índole económico, dificultad en transporte y en algunos casos a cambio en el lugar de residencia. Estas cifras son similares a las reportadas por Esmer y cols, donde el 58% de los pacientes estudiados en México, reportaron abandono de controles con genética clínica y el 40% en otros países; esto es atribuido a que los padres consideran que el manejo debe continuar con otros especialistas, las dificultades de acceso a servicios de genética clínica en distancia, consideraciones de los padres de no requerir prevención ni asesoría genética (13).

Se realizó el análisis de controles según las categorías de diagnóstico final vs. diagnóstico de trabajo, encontrando que en el 36% se llegó al diagnóstico definitivo en los dos primeros controles y que en el 24.8% se continuo con diagnóstico de trabajo (Ver tabla 5).

NÚMERO DE CONTROLES	DIAGNÓSTICO DEFINITIVO	DIAGNÓSTICO DE TRABAJO
0	36	20
1	54	33
2	7	7
3	7	1
4	2	1
7	1	0
	107	62

Tabla 5. Distribución de controles según categoría de diagnóstico

Al analizar la escala de pronóstico y discapacidad propuesta por Fernández y Zarante (7) y aplicarla a las entidades de origen congénito y genético, se evidencia que el 68% de los pacientes se encuentran en la categoría

2 de pronóstico (Riesgo de mortalidad o discapacidad grave), el 32% se encuentra en la categoría 3 (Compatible con vida normal). En la clasificación de pronóstico de discapacidad según manejo encontramos el 92,6% en categoría b y c, es decir entidades que si no se tratan adecuada y tempranamente como en la categoría b, llevaran a grave discapacidad o mortalidad y entidades en categoría c que sin un adecuado tratamiento causaran discapacidad. Finalmente en categoría d encontramos pacientes que a pesar de ser diagnosticados con una malformación congénita o patología genética específica podrán llevar una vida normal. Estos resultados confirman que el real impacto en discapacidad y morbimortalidad de estos pacientes radica en una intervención oportuna y multidisciplinaria (Ver tablas 6 y 7).

CATEGORÍA	DEFINICIÓN SEGÚN PRONÓSTICO	TOTAL	%
1	No compatible con la vida	0	0%
2	Riesgo de mortalidad o grave discapacidad	115	68%
3	Compatible con una vida normal	54	32%
TOTAL		169	100%

Tabla 6. Clasificación pronóstico

CATEGORÍA	DEFINICIÓN	TOTAL	%
A	No cambia pronóstico	0	0,0%
B	Lo mejora hasta la normalidad o empeora gravemente	39	41,5%
C	Mínimo discapacidad permanente	49	52,1%
D	Mejoría total, no empeora	6	6,4%
TOTAL		94	100%

Tabla 7. Clasificación pronóstico de discapacidad según manejo

La mayoría de los diagnósticos son entidades prevenibles y tratables, por lo cual se deben tener en cuenta en los programas nacionales de discapacidad y en las políticas de salud pública e infantil, que según lo propuesto por OMS deben ir dirigidas a todos los niveles de atención médica y orientadas a la prevención primaria, secundaria y terciaria.

CONCLUSIONES

Son los médicos genetistas en Colombia, los encargados de dar a conocer a su paciente o su familia, un diagnóstico comprensivo realizar la asesoría genética en todos aquellos casos confirmados o probables de entidades de origen genético, además de la coordinación a gran escala de programas de tamizaje de patologías genéticas como política de salud pública. Igualmente los servicios de genética también atienden las necesidades médicas y psicosociales de los pacientes y sus familias (1).

Como una de las estrategias pioneras propuestas por la OMS se enfatiza en desarrollar un plan de acción colaborativa para el fortalecimiento de la atención y prevención de defectos del nacimiento en países de bajo y mediano ingreso. Se acordó que más de 70% de los defectos del nacimiento puede ser prevenidos, mejorados o tratados efectivamente, requiriendo el fortalecimiento de los servicios de genética médica en países en desarrollo, además, estos servicios deberían tener una fuerte base en atención primaria de salud y estar integrados con servicios de salud de atención secundaria y terciaria (4). Por tanto se propone el entrenamiento de médicos generales, especialistas y personal de enfermería quienes son los encargados de integrar los síntomas, hallazgos físicos, historia familiar e historia natural de la enfermedad de patologías que sugieran una etiología de origen genético (14, 15) y de esta manera referir de manera temprana y adecuada a servicios especializados de genética médica.

Un determinante fundamental en el diagnóstico y manejo de estos pacientes son los cambios en los procesos de la educación médica en todos los niveles de formación y un verdadero compromiso por parte de los proveedores de servicios de salud para cumplir con las solicitudes de la OMS (16). Como resultado del incremento en la demanda en la consulta de genética clínica en los primeros niveles de atención se propone el acercamiento de esta especialidad a instituciones de salud de segundo nivel y generar programas de educación continuada para el personal de salud que labora en esta área (17).

REFERENCIAS

1. Liascovich R, Rozental S, Barbero P. Censo de servicios de genética médica en Argentina. *Revista Panamericana de Salud Pública*. 2006; 19(2):104-11.
2. Bernal JE, Suárez F. La carga de la enfermedad genética en Colombia. *Universitas Médica*. 2008; 49 (1):12-28.

3. World Health Organization. Community genetic services in Latin America and regional networks on medical genetics. Porto Alegre. 2003.
4. World Health Organization. Human Genetics programme, division of non communicable disease, medical genetic services in Latin America. 1998.
5. Giraldo A. Genetic Services in Colombia. *Community Genetics*. 2004;7:2-3.
6. Ubate, Alcaldía. "Reseña." [Internet] Villa de San Diego de Ubate. Alcaldía de Ubate. Disponible: <http://ubate-cundinamarca.gov.co/nuestro-municipio.shtml?apc=mlxx-1-&m=f#geografia>. Consultado 2011.
7. Fernández N, Zarante I. Prevalencia y escala pronóstico para malformaciones congénitas en Colombia: La responsabilidad de pediatras y neonatólogos. Registro de 54.397 nacimientos. *Asociación Colombiana de Neonatología*. 2007; 7(4):28-32.
8. Estadísticas vitales: Departamento administrativo nacional de estadística (DANE). 2008. www.dane.gov.co
9. Baltaxe E, Zarante I. Prevalencia de malformaciones cardíacas congénitas en 44,985 nacimientos en Colombia. *Archivos de cardiología de México*. 2006; 76:263-68.
10. Páez P, Suarez-Obando F, Zarante I. Enfermedades de origen genético en pacientes pediátricos hospitalizados en la provincia de Ubaté, Colombia. *Rev Salud Pública*. 2008; 10(3):414-22.
11. Penchaszadeh V. Delivery of genetic services in developing countries *Genetics and Public Health in the 21st Century*. Oxford University Press, New York. 2000.
12. Organización Mundial de la salud consejo ejecutivo, 116^a reunión control de las enfermedades genéticas. Informe de la secretaría. 2005.
13. Esmer C, Urraca N. Patient Follow-Up Is a Major Problem at Genetics Clinics. *American Journal of Medical Genetic*. 2004;125A:162–66.
14. Burke W. Genetic testing in primary care. *Annual review of genomics and human genetics*. 2004;5:1–14.
15. Taucher S. Services for the care and prevention of birth defects, Reduced report of a World

Health Organization and March of Dimes Foundation meeting. *Revista Médica de Chile*. 2007; 135:806-13.

16. McCandless S, Brunger J, Cassidy B. The Burden of Genetic Disease on Inpatient Care in a Children's Hospital. *American Journal of Human Genetic*. 2004;74:121-27.
17. Elwyn G, Edwards A, Iredale R. Identifying future models for delivering genetic services: a nominal group study in primary care. *BMC Family Practice*. 2005;6:14.

CONFLICTO DE INTERESES: los autores declaran no tener ningún conflicto de interés con respecto al presente estudio.