

Programa: Beca de Perfeccionamiento en
Enfermedades metabólicas, Genética Clínica y
Molecular

Director: Dra. Soledad Kleppe

Departamento: Pediatría

Servicio: Clínica Pediátrica

Año: 2014

1) Datos Generales

- Tipo de programa: Beca de Perfeccionamiento
- Requisitos de ingreso específicos: (Adicionales a la normativa institucional general).
 - Los aspirantes deberán ser médicos graduados de universidades nacionales o provinciales
 - Tener Residencia Completa en Pediatría, Clínica Médica o Ginecología y Obstetricia; o graduado en universidad extranjera con título de especialista reconocido y convalidado por la autoridad competente.
 - Si bien no es un criterio excluyente se priorizara para la selección de aspirantes que presenten el aval por parte de la institución donde trabajó el candidato con dedicación parcial o completa a través de una carta donde se exprese las cualidades que ha demostrado el candidato en el área en cuestión.
- Número de vacantes: 1 por año.
- Duración en años: 2 años.
- Esquema de guardias obligatorias por año: guardias pasivas con supervisión.
- Carga horaria total: 40 horas semanales, 2034 horas anuales.

2) Fundamentación

La especialización en Enfermedades Metabólicas, Genética Clínica, y Molecular surge por la necesidad de formar médicos con los conocimientos y la experiencia necesaria para el cuidado de pacientes con problemas médicos de cualquier índole que tengan una base genética y/o bioquímica.

Esto se debe a la cada vez mayor influencia que tiene la genética en las distintas áreas de la medicina, no conociendo fronteras ya que cada vez más todas las especialidades médicas basan sus decisiones de tratamiento, su confirmación diagnóstica y el entendimiento de la evolución de la patología del paciente en estudios genéticos y de metabolismo.

La finalidad de crear una especialidad que no sea exclusiva para pediatras o para ginecólogos es que creemos que los médicos que terminen esta beca de perfeccionamiento tendrán los conocimientos básicos para entender cualquier situación médica que requiera de la genética para la toma de decisiones, podrá evaluar al paciente, seleccionar los estudios correspondientes tanto moleculares como metabólicos, interpretarlos y asesorar al paciente y a los otros profesionales de lo que según los estudios solicitados es más recomendable para el paciente.

Se reforzará también el uso de herramientas de búsqueda en la especialidad, el análisis crítico de la bibliografía disponible, el perfeccionamiento de las habilidades en confección de documentos científicos, diseño de presentaciones, exposición oral y la interacción con otros miembros del equipo de salud que son indispensables para la atención individualizada del paciente.

La beca de formación en Enfermedades Metabólicas, Genética Clínica, y Molecular es un sistema de capacitación donde se prioriza el aprendizaje a través del trabajo diario tanto en las áreas asistenciales como docentes de las distintas áreas incluidas (Pediatría, Genética clínica, Metabolismo, Medicina materno fetal, Genética del cáncer, Genética en clínica médica, Laboratorio de diagnóstico), bajo supervisión permanente y progresiva responsabilidad en la toma de decisiones. Este proceso permitirá lograr que el individuo adquiera una serie de conocimientos científicos y de investigación, al mismo tiempo que le permitirá formar un criterio ético y un compromiso en la búsqueda del bienestar físico, psíquico y social de sus pacientes.

Por otra parte, el crecimiento del área en los últimos años generará la necesidad de incorporación de médicos de la especialidad en un futuro próximo proyectado. El hecho de que estos médicos hayan recibido su formación básica en nuestro Hospital lleva al desarrollo de un sentido de compromiso y pertenencia que redundará en beneficio de todo el equipo.

3) Competencias profesionales a alcanzar

El Becario deberá alcanzar las siguientes competencias durante el desarrollo del programa de Beca,

Como experto

1. Funcionar efectivamente como especialista en enfermedades metabólicas y genéticas integrando el cuidado médico óptimo, ético y centrado en el paciente.

2. Realizar una evaluación completa y apropiada del paciente con sospecha de una enfermedad metabólica y/ o genética.

3. Seleccionar las pruebas diagnósticas y definir los tratamientos apropiados para el paciente.

4. Solicitar las consultas necesarias a otros profesionales reconociendo los límites de sus conocimientos.

5. Integrar como especialista un equipo interdisciplinario.

6. Dar respuesta profesional a la inquietud, tanto física como psíquica, que genera la patología.

Como comunicador

1. Facilitar en forma efectiva la relación médico-paciente y desarrollar un plan compartido de cuidado con el paciente, la familia y el grupo profesional de trabajo.

2. Comunicar malas noticias en forma apropiada

3. Apoyar las acciones terapéuticas con información escrita.

Como colaborador

1. Participar en forma efectiva del equipo tratante y facilitar el trabajo entre los distintos profesionales

Como manager

1. Utilizar en forma juiciosa los recursos tanto para el diagnóstico como para el tratamiento

2. Participar en actividades que contribuyan a la efectividad de las organizaciones
3. Reconocer la cronicidad de muchas patologías para evitar repetir estudios o consultas

Como promotor de la salud

1. Estar atento a las necesidades y problemas de los pacientes como parte de la atención de los mismos
2. Valorar la pesquisa y la prevención en el desarrollo de las enfermedades metabólicas y/o genéticas
3. Promover la salud actuando en el asesoramiento de la familia y de la sociedad

Como estudiante

1. Mantener un aprendizaje continuo en la práctica reflexiva
2. Evaluar críticamente la información para aplicarla adecuadamente

Como profesional

1. Demostrar su compromiso con sus pacientes, su profesión y la sociedad mediante la práctica médica
2. Demostrar su compromiso con la salud médica y la práctica sustentable
3. Trabajar en un marco ético adecuado reconociendo la dinámica de los límites de la tarea profesional.

4) Desarrollo del programa

4.1 Primer Año

Ámbito de Desempeño:

4.1.1. Consultorio de genética pediátrica

• Responsable/s - Supervisor/es docentes: Dra. Gabriela Obregón, Dra. Romina Armando

• Objetivos de aprendizaje específicos:

1. Comprender los problemas más frecuentes de Genética clínica.
2. Confeccionar el árbol genealógico y la historia clínica.
3. Desarrollar habilidades en el análisis de la genealogía.
4. Evaluar los pacientes realizando mediciones y describiendo dismorfias encontradas.
5. Buscar posibles causas para los datos encontrados.
6. Evaluar estrategia diagnóstica más conveniente.
7. Evaluar estudios de laboratorio a realizar e interpretar los resultados en concierto con el laboratorio de referencia.

• Contenidos mínimos: Síndrome de Down, alteraciones cromosómicas, trisomías 13 y 18, deleciones y duplicaciones, síndrome velocardiofacial, síndrome de Williams, alteraciones de los cromosomas sexuales, síndrome de Turner, Síndrome de Klinefelter, Síndromes génicos, Síndrome de Angelman, Síndrome de Prader Willi, Enfermedad de Rett entre las patologías más frecuentes.

• Estrategias de enseñanza:

1. Interrogando en forma dirigida al paciente
2. Confeccionando historias clínicas

3. Planteando plan de estudio y seguimiento
 4. Participando de charlas de discusión con los encargados del área sobre los tópicos mencionados, a fin de lograr la integración del conocimiento relacionando principios, teorías y prácticas correctas.
 5. Asistiendo a los talleres de discusión y reflexión de residentes, participando en la discusión de artículos y casos clínicos.
 6. Concurriendo a los ateneos del area y a los interdisciplinarios organizados por otros servicios del Hospital. Ateneos bibliográficos, y clínicos
 7. Presentando como disertante un tema relacionado al área
 8. Realizando búsquedas bibliográficas para la actualización del conocimiento sobre las temáticas vinculadas.
- Modalidad de implementación: Anual a tiempo parcial. 5 horas semanales.

4.1.2 Consultorio Externo de enfermedades Metabólicas

- Responsable/s - Supervisor/es docentes: Dra. Soledad Kleppe
- Objetivos de aprendizaje específicos:
 1. Comprender los problemas más frecuentes en Metabolismo.
 2. Interrogar dirigidamente sobre conductas alimentarias y antecedentes que pudieran orientar a la etiología metabólica.
 3. Identificar los diferentes cuadros metabolicos y aplicar el algoritmo de estudio.
 4. Buscar posibles causas metabolicas para los datos encontrados.
 5. Interpretar los resultados en contacto con el laboratorio de referencia.
- Contenidos mínimos: Aminoacidopatías, Fenilcetonuria, homocistinuria, Tirosinemia, Jarabe de Arce, Cistinosis, Hiperglicinemia, Defectos del Ciclo de la Urea, Deficit de Ornitintrascarbamilasa, Citrulinemia, Acidemia argininosuccinica, Deficit de CPS, Acidemias Orgánicas, Ac metilmalonica, Ac Propionica, Ac Glutarica Tipo I, Ac Isovalerica, Defectos de Oxidacion de ácidos Grasos, MCAD, LCHAD, VLCAD, CPTI, CPTII, CTD, Defecto metabolismo de los Hidratos de Carbono, Galactosemia, Intolerancia a la fructosa, Glucogenosis, Defectos de gluconeogenesis, Defectos del ciclo de las pentosas, Lactacidemias Primarias, Enfermedades Mitocondriales, Enfermedades de deposito, Lisosomales, Peroxisomales, Defecto glicosilación de las proteínas, Defectos en síntesis de colesterol, Defectos en metabolismo de lípidos complejos, Porfirias, Defecto metabolismo de metales y vitaminas, Enfermedad de Menkes, Enfermedad de Wilson, MOCOD, Deficit de Cobalamina, Deficit de Ac Fólico, Deficiencias en metabolismo de Purinas y Pirimidinas, etc.
- Estrategias de enseñanza:
 1. Interrogando en forma dirigida al paciente
 2. Confeccionando historias clinicas
 3. Planteando plan de estudio y seguimiento
 4. Participando de charlas de discusión con los encargados del área sobre los tópicos mencionados, a fin de lograr la integración del conocimiento relacionando principios, teorías y prácticas correctas.
 5. Asistiendo a los talleres de discusión y reflexión de residentes, participando en la discusión de artículos y casos clínicos.
 6. Concurriendo a los ateneos del area y a los interdisciplinarios organizados por otros servicios del Hospital. Ateneos bibliográficos, y clínicos
 7. Presentando como disertante un tema relacionado al área
 8. Realizando búsquedas bibliográficas para la actualización del conocimiento sobre las temáticas vinculadas.
- Modalidad de implementación: Anual a tiempo parcial. 5 horas semanales.

4.1.3 Sala de Internación

- Responsable/s - Supervisor/es docentes: Dra. Kleppe, Dra. Obregón, Dra. Armando.
- Objetivos de aprendizaje específicos:
 1. Comprender la consulta genética del paciente agudo, malformado o con patología severa de posible causa genética.
 2. Comprender las Urgencias Metabólicas y las complicaciones Metabólicas en el paciente pediátrico internado.
 3. Reconocer los cuadros mas frecuentes de presentación de patologías Metabólicas.
 4. Plantear estudios a solicitar en interacción con el laboratorio de metabolismo.
- Contenidos mínimos: Genealogía, Antecedentes que orienten al diagnostico, Estrategia diagnostica. Tratamiento de emergencia. Laboratorios bioquímicos y moleculares. Hiperamonemia, defectos del ciclo de la urea, Hipoglucemia, Glucogenosis, defectos de gluconeogénesis, Acidemias orgánicas, aminoacidopatias, Enfermedad de Jarabe de arce, Fenilcetonuria, homocistinemia, defectos de la betaoxidación, galactosemia, Tirosinemia, Déficit de carnitina y del metabolismo de la carnitina, Enfermedades mitocondriales, Defectos en el metabolismo de vitaminas y metales, defectos en el metabolismo de moléculas complejas, enfermedades lisosomales, etc.
- Estrategias de enseñanza: Evaluación del paciente en la sala de internación, evaluación de antecedentes y genealogía, plan de estudio y bibliografía acorde al tema a tratar, Ateneos multidisciplinarios, pase de sala, Interconsultas con otros profesionales a cargo. Observacion y atención en conjunto con medico supervisor.
- Estrategias de enseñanza:
 1. Interrogando en forma dirigida al paciente
 2. Analizando antecedentes familiares y realizando genealogia
 3. Confeccionando historias clinicas
 4. Planteando plan de estudio y seguimiento
 5. Participando de charlas de discusión con los encargados del área sobre los tópicos mencionados, a fin de lograr la integración del conocimiento relacionando principios, teorías y prácticas correctas.
 6. Asistiendo a los talleres de discusión y reflexión de residentes, participando en la discusión de artículos y casos clínicos.
 7. Concurriendo a los ateneos del area y a los interdisciplinarios organizados por otros servicios del Hospital. Ateneos bibliográficos, y clínicos
 8. Presentando como disertante un tema relacionado al área
 9. Realizando búsquedas bibliográficas para la actualización del conocimiento sobre las temáticas vinculadas
- Modalidad de implementación: Anual a tiempo parcial. 10 horas semanales.

4.1.4 Medicina Fetal y Genética reproductiva

- Responsables: Dr. Lucas Otaño, Dr. Horacio Aiello
- Objetivos de aprendizaje específicos:
 1. Justificar el uso de los métodos de pesquisa en las diferentes situaciones clínicas.
 2. Identificar las parejas en riesgo de enfermedades hereditarias o con riesgos específicos aumentados.
 3. Fundamentar la posible causa genética como causa de las malformaciones fetales.
- Contenidos mínimos: Conceptos de genética clínica, citogenética y biología molecular Genética reproductiva. Conceptos de teratología. Nomenclatura y clasificación. Principales agentes teratogénicos. Medicaciones y embarazo. Las malformaciones congénitas. Clasificación.

Epidemiología. Formas más frecuentes. Manejo obstétrico Cromosomopatías. Epidemiología. Métodos de screening y diagnóstico. Manejo obstétrico Bases físicas de los ultrasonidos. La exploración ecográfica. Técnicas de diagnóstico prenatal. Biopsia corial. Amniocentesis del primer y segundo trimestre. Marcadores bioquímicos. Diagnóstico ecográfico de las malformaciones fetales. Finalización voluntaria del embarazo. Aspectos legales. Aborto de primer trimestre: Técnicas, resultados, complicaciones. Aborto de segundo trimestre: Técnicas, resultados, complicaciones. Asesoramiento reproductivo

- Estrategias de enseñanza:

1. Confeccionando historias clínicas
2. Planteando plan de estudio y seguimiento
3. Participando de charlas de discusión con los encargados del área sobre los tópicos mencionados, a fin de lograr la integración del conocimiento relacionando principios, teorías y prácticas correctas.

4. Asistiendo a los talleres de discusión y reflexión de residentes, participando en la discusión de artículos y casos clínicos.

5. Concurriendo a los ateneos del área y a los interdisciplinarios organizados por otros servicios del Hospital. Ateneos bibliográficos, y clínicos

6. Presentando como disertante un tema relacionado al área

- Modalidad de implementación: Anual a tiempo parcial. 4 horas semanales.

4.1.5 Genética del cáncer

- Responsable del área: Dr Vaccaro

- Objetivos de aprendizaje:

1. Evaluar la historia familiar para determinar si el paciente tiene predisposición a cáncer hereditario.

2. Evaluar método de diagnóstico y sus resultados.

3. Observar al supervisor en la devolución de la información.

- Contenidos Mínimos: Neurofibromatosis y enfermedades relacionadas. Cánceres frecuentes asociados con BRCA1/BRCA2, HNPCC, Síndrome MEN y retinoblastoma. Mutaciones somáticas y de línea germinal. Cálculo de riesgo de un individuo con cáncer hereditario. Test diagnósticos específicos para cánceres hereditarios. Síndromes asociados a cánceres hereditarios. Estudio de ADN Por mutación puntual, Estudio de ADN Por secuenciación de exones, Estudios de inestabilidad de microsatélites

- Estrategias de enseñanza:

1. Confeccionando historias clínicas

2. Planteando plan de estudio y seguimiento

3. Participando de charlas de discusión con los encargados del área sobre los tópicos mencionados, a fin de lograr la integración del conocimiento relacionando principios, teorías y prácticas correctas.

4. Asistiendo a los talleres de discusión y reflexión de residentes, participando en la discusión de artículos y casos clínicos.

5. Concurriendo a los ateneos del área y a los interdisciplinarios organizados por otros servicios del Hospital. Ateneos bibliográficos, y clínicos

6. Presentando como disertante un tema relacionado al área

- Modalidad de implementación: Anual a tiempo parcial. 4 horas semanales

4.1.6 Enfermedad hereditaria del adulto

- Responsable del área: Dr. Marcelo Serra

- Objetivos de aprendizaje:

1. Evaluar la historia familiar para determinar si el paciente tiene predisposición a enfermedad genética y/o metabólica de presentación en la adultez.

2. Evaluar pacientes con diagnóstico de enfermedad genética y/o metabólica desde la niñez pero se encuentran en la edad adulta.

3. Evaluar método de diagnóstico y sus resultados.

- Contenidos Mínimos: Síndrome de Rendu-Osler-Weber, patologías del adulto de origen genético y/o metabólico, incluyendo, retraso mental, Enfermedad Mitocondriales, Distrofias Musculares, Polineuropatías de origen Genético, Miocardiopatías, Dislipidemias familiares, síndrome de Ehlers-Danlos, Síndrome de Marfan, Poliquistosis renal, Hemocromatosis entre otros.

- Estrategias de enseñanza:

1. Confeccionando historias clínicas

2. Planteando plan de estudio y seguimiento

3. Participando de charlas de discusión con los encargados del área sobre los tópicos mencionados, a fin de lograr la integración del conocimiento relacionando principios, teorías y prácticas correctas.

4. Asistiendo a los talleres de discusión y reflexión de residentes, participando en la discusión de artículos y casos clínicos.

5. Concurriendo a los ateneos del área y a los interdisciplinarios organizados por otros servicios del Hospital. Ateneos bibliográficos, y clínicos

6. Presentando como disertante un tema relacionado al área

- Modalidad de implementación: Anual a tiempo parcial. 4 horas semanales.

4.1.7 Laboratorio Metabolismo

- Responsable/s - Supervisor/es docentes: Dra. Kleppe, Lic. Raúl Uicich.

- Objetivos de aprendizaje:

1. Comprender los fundamentos de los estudios diagnósticos bioquímicos,

2. Comprender sus indicaciones e interpretación.

- Contenidos mínimos: Aminoácidos plasma, orina y LCR, Ac Orgánicos en orina, Acilcarnitinas en Segre, Carnitina total y libre, Ac láctico, amonio, Bohbutirato, NEFA, Isoelectroenfoque transferrinas, Ac Grasos cadena Muy larga, Estudios enzimáticos, Galactosa total y Gal1P, Sustancias reductoras en orina, MPS orina, Estudios de la cadena respiratoria, Análisis de neurotransmisores, Dosajes de vitaminas y metales. Interpretación de pruebas funcionales y de sobrecarga. Programa de pesquisa neonatal.

- Estrategias de enseñanza:

1. Asistiendo al laboratorio de diagnóstico metabólico.

2. Observando e interpretando resultados.

3. Ateneos interdisciplinarios de metabolismo.

4. Participando de charlas de discusión con los encargados del área sobre los tópicos mencionados, a fin de lograr la integración del conocimiento relacionando principios, teorías y prácticas correctas.

5. Presentando como disertante un tema relacionado al área

6. Realizando búsquedas bibliográficas para la actualización del conocimiento sobre las temáticas vinculadas.

- Modalidad de implementación: Anual a tiempo parcial, 3 horas semanales

4.1.8 Laboratorio Citogenética

- Responsable/s - Supervisor/es docentes: Dra. Armando, Dra. Obregón, Dra. Kleppe.
- Objetivos de aprendizaje específicos:
 1. Comprender los fundamentos de los estudios citogenéticos.
 2. Comprender las indicaciones, interpretar el resultado.
- Contenidos mínimos: Cariotipo, Bando cromosómico, Técnicas de FISH, Microarray.
- Estrategias de enseñanza:
 1. Asistiendo al laboratorio de citogenética.
 2. Observando e interpretando resultados.
 3. Ateneos interdisciplinarios de genética.
 4. Participando de charlas de discusión con los encargados del área sobre los tópicos mencionados, a fin de lograr la integración del conocimiento relacionando principios, teorías y prácticas correctas.
 5. Presentando como disertante un tema relacionado al área
 6. Realizando búsquedas bibliográficas para la actualización del conocimiento sobre las temáticas vinculadas.
- Modalidad de implementación: Anual a tiempo parcial, 2 horas semanales.

4.1.9 Laboratorio Diagnostico Molecular

- Responsable/s - Supervisor/es docentes: Dra. Soledad Kleppe
- Objetivos de aprendizaje específicos:
 1. Incorporar el conocimiento relacionado con técnicas de diagnostico molecular.
 2. Observar la realización de técnicas diagnosticas moleculares.
 3. Comprender las indicaciones, interpretar el resultado.
- Contenidos mínimos: Fundamentos bioquímicos moleculares, Técnicas bioquímicas moleculares, Fundamentos de biología molecular, PCR, Secuenciación de Sanger, Secuenciación masiva paralela.
- Estrategias de enseñanza:
 1. Asistiendo al laboratorio de molecular.
 2. Observando e interpretando resultados.
 3. Ateneos interdisciplinarios de genética.
 4. Participando de charlas de discusión con los encargados del área sobre los tópicos mencionados, a fin de lograr la integración del conocimiento relacionando principios, teorías y prácticas correctas.
 5. Presentando como disertante un tema relacionado al área
 6. Realizando búsquedas bibliográficas para la actualización del conocimiento sobre las temáticas vinculadas.
- Modalidad de implementación: Anual a tiempo parcial, 3 horas semanales.

4.2 Segundo año.

Ámbito de Desempeño:

4.2.1. Consultorio de genética

- Responsable/s - Supervisor/es docentes: Dra. Gabriela Obregón, Dra. Romina Armando
- Objetivos de aprendizaje específicos: .
- Profundizar en la búsqueda de posibles causas para los datos encontrados en la genealogía y el examen físico.
- Evaluar estrategia diagnostica más conveniente e implementarla.

- Evaluar estudios de laboratorio a realizar e interpretar los resultados en concierto con el laboratorio de referencia.

- Realizar interconsultas a especialistas externos en casos complejos.

- Asesorar a la familia y/o paciente adecuadamente.

- Contenidos mínimos: Síndrome de Down, alteraciones cromosómicas, trisomías 13 y 18, deleciones y duplicaciones, síndrome velocardiofacial, síndrome de Williams, alteraciones de los cromosomas sexuales, síndrome de Turner, Síndrome de Klinefelter, Síndromes génicos, Síndrome de Angelman, Síndrome de Prader Willi, Enfermedad de Rett entre las patologías más frecuentes.

- Estrategias de enseñanza:

1. Interrogando en forma dirigida al paciente
2. Confeccionando historias clínicas
3. Planteando plan de estudio y seguimiento
4. Comunicando al paciente la información obtenida y asesorando
5. Participando de charlas de discusión con los encargados del área sobre los tópicos mencionados, a fin de lograr la integración del conocimiento relacionando principios, teorías y prácticas correctas.

6. Asistiendo a los talleres de discusión y reflexión de residentes, participando en la discusión de artículos y casos clínicos.

7. Concurriendo a los ateneos del área y a los interdisciplinarios organizados por otros servicios del Hospital. Ateneos bibliográficos, y clínicos

8. Presentando como disertante un tema relacionado al área

9. Realizando búsquedas bibliográficas para la actualización del conocimiento sobre las temáticas vinculadas.

- Modalidad de implementación: Anual a tiempo parcial. 5 horas semanales.

4.2.2 Consultorio Externo de enfermedades Metabólicas

- Responsable/s - Supervisor/es docentes: Dra. Soledad Kleppe

- Objetivos de aprendizaje específicos:

1. Comprender los problemas más complejos en Metabolismo.

2. Buscar posibles causas para los datos encontrados en forma independiente.

3. Elaborar Algoritmos de estudios según presentación clínica.

4. Evaluar estrategia diagnóstica más conveniente y realizar interconsultas a especialistas del exterior.

5. Interpretar los resultados de estudios complejos en contacto con el laboratorio de referencia.

6. Asesorar a la familia y/o paciente adecuadamente.

- Contenidos mínimos: Aminoacidopatías, Fenilcetonuria, homocistinuria, Tirosinemia, Jarabe de Arce, Cistinosis, Hiperglicinemia, Defectos del Ciclo de la Urea, Deficit de Ornitintrascarbamilasa, Citrulinemia, Acidemia argininosuccinica, Deficit de CPS, Acidemias Orgánicas, Ac metilmalonica, Ac Propionica, Ac Glutarica Tipo I, Ac Isovalerica, Defectos de Oxidación de ácidos Grasos, MCAD, LCHAD, VLCAD, CPTI, CPTII, CTD, Defecto metabolismo de los Hidratos de Carbono, Galactosemia, Intolerancia a la fructosa, Glucogenosis, Defectos de gluconeogenesis, Defectos del ciclo de las pentosas, Lactacidemias Primarias, Enfermedades Mitocondriales, Enfermedades de depósito, Lisosomales, Peroxisomales, Defecto glicosilación de las proteínas, Defectos en síntesis de colesterol, Defectos en metabolismo de lípidos complejos, Porfirias, Defecto metabolismo de metales y vitaminas, Enfermedad de Menkes, Enfermedad de Wilson, MOCOD, Deficit de Cobalamina, Deficit de Ac Fólico, Deficiencias en metabolismo de Purinas y Pirimidinas, etc.

- Estrategias de enseñanza:

1. Interrogando en forma dirigida al paciente

2. Confeccionando historias clínicas
 3. Planteando plan de estudio y seguimiento
 4. Comunicando al paciente la información obtenida y asesorando
 5. Participando de charlas de discusión con los encargados del área sobre los tópicos mencionados, a fin de lograr la integración del conocimiento relacionando principios, teorías y prácticas correctas.
 6. Asistiendo a los talleres de discusión y reflexión de residentes, participando en la discusión de artículos y casos clínicos.
 7. Concurriendo a los ateneos del área y a los interdisciplinarios organizados por otros servicios del Hospital. Ateneos bibliográficos, y clínicos
 8. Presentando como disertante un tema relacionado al área
 9. Realizando búsquedas bibliográficas para la actualización del conocimiento sobre las temáticas vinculadas.
- Modalidad de implementación: Anual a tiempo parcial. 5 horas semanales.

4.2.3 Sala de Internación

- Responsable/s - Supervisor/es docentes: Dra. Kleppe, Dra. Obregón, Dra. Armando.
- Objetivos de aprendizaje específicos:
 1. Comprender la consulta genética más compleja del paciente agudo, malformado o con patología severa de posible causa genética.
 2. Comprender las Urgencias Metabólicas más complejas y las complicaciones Metabólicas en el paciente pediátrico internado.
 3. Seleccionar estudios a solicitar y evaluar los resultados.
 4. Interactuar con el laboratorio de metabolismo, realizar interconsultas al exterior en el área en casos complejos.
 5. Instaurar el tratamiento agudo y crónico adecuado.
 6. Asesorar a la familia en forma adecuada.
- Contenidos mínimos: Genealogía, Antecedentes que orienten al diagnóstico, Estrategia diagnóstica. Tratamiento de emergencia. Laboratorios bioquímicos y moleculares. Hiperamonemia, defectos del ciclo de la urea, Hipoglucemia, Glucogenosis, defectos de gluconeogénesis, Acidemias orgánicas, aminoacidopatías, Enfermedad de Jarabe de arce, Fenilcetonuria, homocistinemia, defectos de la betaoxidación, galactosemia, Tirosinemia, Déficit de carnitina y del metabolismo de la carnitina, Enfermedades mitocondriales, Defectos en el metabolismo de vitaminas y metales, defectos en el metabolismo de moléculas complejas, enfermedades lisosomales, etc.
- Estrategias de enseñanza:
 1. Interrogando en forma dirigida al paciente
 2. Analizando antecedentes familiares y realizando genealogía
 3. Confeccionando historias clínicas
 4. Planteando plan de estudio y seguimiento
 5. Comunicando al paciente la información obtenida y asesorando
 6. Participando de charlas de discusión con los encargados del área sobre los tópicos mencionados, a fin de lograr la integración del conocimiento relacionando principios, teorías y prácticas correctas.
 7. Asistiendo a los talleres de discusión y reflexión de residentes, participando en la discusión de artículos y casos clínicos.
 8. Concurriendo a los ateneos del área y a los interdisciplinarios organizados por otros servicios del Hospital. Ateneos bibliográficos, y clínicos
 9. Presentando como disertante un tema relacionado al área

10. Realizando búsquedas bibliográficas para la actualización del conocimiento sobre las temáticas vinculadas

11. Interconsultando a especialistas del exterior

•Modalidad de implementación: Anual a tiempo parcial. 5 horas semanales.

4.2.4 Medicina Fetal y Genética reproductiva

•Responsables: Dr. Lucas Otaño, Dr. Horacio Aiello

•Objetivos de aprendizaje específicos:

1. Interpretar resultados diagnósticos.
2. Elaborar planteos diagnósticos y plan de estudio.
3. Brindar asesoramiento genético.

•Contenidos mínimos: Conceptos de genética clínica, citogenética y biología molecular Genética reproductiva. Conceptos de teratología. Nomenclatura y clasificación. Principales agentes teratogénicos. Medicaciones y embarazo. Las malformaciones congénitas. Clasificación. Epidemiología. Formas más frecuentes. Manejo obstétrico Cromosopatías. Epidemiología. Métodos de screening y diagnóstico. Manejo obstétrico Bases físicas de los ultrasonidos. La exploración ecográfica. Técnicas de diagnóstico prenatal. Biopsia corial. Amniocentesis del primer y segundo trimestre. Marcadores bioquímicos. Diagnóstico ecográfico de las malformaciones fetales. Finalización voluntaria del embarazo. Aspectos legales. Aborto de primer trimestre: Técnicas, resultados, complicaciones. Aborto de segundo trimestre: Técnicas, resultados, complicaciones. Asesoramiento reproductivo

•Estrategias de enseñanza:

1. Interrogando en forma dirigida al paciente
2. Confeccionando historias clínicas
3. Planteando plan de estudio y seguimiento
4. Comunicando al paciente la información obtenida y asesorando
5. Participando de charlas de discusión con los encargados del área sobre los tópicos mencionados, a fin de lograr la integración del conocimiento relacionando principios, teorías y prácticas correctas.
6. Asistiendo a los talleres de discusión y reflexión de residentes, participando en la discusión de artículos y casos clínicos.
7. Concurriendo a los ateneos del área y a los interdisciplinarios organizados por otros servicios del Hospital. Ateneos bibliográficos, y clínicos
8. Presentando como disertante un tema relacionado al área
9. Realizando búsquedas bibliográficas para la actualización del conocimiento sobre las temáticas vinculadas.
10. Realizando interconsultas al exterior

•Modalidad de implementación: Anual a tiempo parcial. 4 horas semanales.

4.2.5 Genética del cáncer

•Responsable del área: Dr Vaccaro

•Objetivos de aprendizaje:

1. Aplicar programas de estimación de riesgo de cánceres hereditarios.
2. Devolución de la información sobre riesgo de cáncer hereditario o síndromes con predisposición a cánceres con supervisión. .

•Contenidos Mínimos: Neurofibromatosis y enfermedades relacionadas. Cánceres frecuentes asociados con BRCA1/BRCA2, HNPCC, Síndrome MEN y retinoblastoma. Mutaciones somáticas y de línea germinal. Recomendaciones de screening a las de un individuo con cáncer hereditario. Test diagnósticos específicos para cánceres hereditarios. Síndromes específicos. Estudio de ADN

Por mutación puntual, Estudio de ADN Por secuenciación de exones, Estudios de inestabilidad de micro satélites

- Estrategias de enseñanza:

1. Confeccionando historias clinicas
2. Planteando plan de estudio y seguimiento
3. Devolviendo los resultados obtenidos al paciente
4. Participando de charlas de discusión con los encargados del área sobre los tópicos mencionados, a fin de lograr la integración del conocimiento relacionando principios, teorías y prácticas correctas.

5. Asistiendo a los talleres de discusión y reflexión de residentes, participando en la discusión de artículos y casos clínicos.

6. Concurriendo a los ateneos del area y a los interdisciplinarios organizados por otros servicios del Hospital. Ateneos bibliográficos, y clínicos

7. Presentando como disertante un tema relacionado al área

- Modalidad de implementación: Anual a tiempo parcial. . 4 horas semanales.

4.2.6 Genética del adulto

- Responsable del área: Dr. Marcelo Serra.

- Objetivos de aprendizaje:

1. Plantear método de diagnostico y analizar los resultados.
2. Realizar la devolución de la información con supervisión.
3. Interpretar resultados de estudios complejos.

•Contenidos Mínimos: Pacientes con patología del adulto de origen genético y/o metabólico, incluyendo, retraso mental, Enfermedad Mitocondriales, Distrofias Musculares, Polineuropatías de origen Genético, Miocardiopatías, Dislipidemias familiares, síndrome de Ehlers-Danlos, Síndrome de Marfan, Síndrome de Rendu-Osler-Weber, Poliquistosis renal, Hemocromatosis entre otros. Guías de seguimiento de libros de texto, y sociedades de profesionales.

- Estrategias de enseñanza

1. Planteando plan de estudio y seguimiento
2. Confeccionando historias clinicas
3. Devolviendo los resultados obtenidos al paciente
4. Participando de charlas de discusión con los encargados del área sobre los tópicos mencionados, a fin de lograr la integración del conocimiento relacionando principios, teorías y prácticas correctas.

5. Asistiendo a los talleres de discusión y reflexión de residentes, participando en la discusión de artículos y casos clínicos.

6. Concurriendo a los ateneos del area y a los interdisciplinarios organizados por otros servicios del Hospital. Ateneos bibliográficos, y clínicos

7. Presentando como disertante un tema relacionado al área

- Modalidad de implementación: Anual a tiempo parcial. 4 horas semanales.

4.2.7 Laboratorio Metabolismo

- Responsable/s - Supervisor/es docentes: Dra. Kleppe, Lic. Raúl Uicich.

- Objetivos de aprendizaje:

1. Realizar con supervisión las técnicas de diagnostico bioquímico mas frecuentemente solicitadas.

2. Realizar los informes en conjunto con médicos y bioquímicos.

- Contenidos mínimos: Aminoácidos plasma, orina y LCR, Ac Orgánicos en orina, Acilcarnitinas en Segre, Carnitina total y libre, Ac láctico, amonio, Bohbutirato, NEFA, Isoelectroenfoque transferrinas, Ac Grasos cadena Muy larga, Estudios enzimáticos, Galactosa total y Gal1P, Sustancias reductoras en orina, MPS orina, Estudios de la cadena respiratoria, Análisis de neurotransmisores, Dosajes de vitaminas y metales. Interpretación de pruebas funcionales y de sobrecarga. Programa de pesquisa neonatal.

- Estrategias de enseñanza:

1. Asistiendo al laboratorio de diagnostico metabólico.
2. Observando e interpretando resultados.
3. Ateneos interdisciplinarios de metabolismo.
4. Participando de charlas de discusión con los encargados del área sobre los tópicos mencionados, a fin de lograr la integración del conocimiento relacionando principios, teorías y prácticas correctas.
5. Realizando técnicas básicas de diagnostico con supervisión.
6. Participando en los controles de calidad internos
7. Presentando como disertante un tema relacionado al área
8. Realizando búsquedas bibliográficas

- Modalidad de implementación: Anual a tiempo parcial, 3 horas semanales.

4.2.8 Laboratorio Citogenética

- Responsable/s - Supervisor/es docentes: Dra. Armando, Dra. Obregón, Dra. Kleppe.

- Objetivos de aprendizaje específicos:

1. Realizar técnicas básicas citogenéticas con supervisión del responsable del laboratorio.
2. Elaborar el informe en conjunto con el personal del laboratorio.

- Contenidos mínimos: Cariotipo, Bando cromosómico, Técnicas de FISH, Microarray.

- Estrategias de enseñanza:

1. Observando e interpretando resultados.
2. Asistiendo al laboratorio de diagnostico citogenética
3. Participando de charlas de discusión con los encargados del área sobre los tópicos mencionados, a fin de lograr la integración del conocimiento relacionando principios, teorías y prácticas correctas.
4. Realizando técnicas básicas de diagnostico con supervisión.
5. Participando en los controles de calidad internos
6. Presentando como disertante un tema relacionado al área
7. Realizando búsquedas bibliográficas

- Modalidad de implementación: Anual a tiempo parcial, 2 horas semanales.

4.2.9 Laboratorio Diagnostico Molecular

- Responsable/s - Supervisor/es docentes: Dra. Soledad Kleppe

- Objetivos de aprendizaje específicos:

1. Realizar técnicas básicas diagnosticas moleculares..
2. Elaborar el informe en conjunto con el personal del laboratorio.

- Contenidos mínimos: Fundamentos bioquímicos moleculares, Técnicas bioquímicas moleculares, Fundamentos de biología molecular, PCR, Secuenciación de Senquer, Secuenciación masiva paralela.

- Estrategias de enseñanza:

1. Observando e interpretando resultados.
2. Asistiendo al laboratorio de diagnostico molecular
3. Participando de charlas de discusión con los encargados del área sobre los tópicos mencionados, a fin de lograr la integración del conocimiento relacionando principios, teorías y prácticas correctas.
4. Realizando técnicas básicas de diagnostico con supervisión.

5. Participando en los controles de calidad internos
 6. Presentando como disertante un tema relacionado al área
 7. Realizando búsquedas bibliográficas
- Modalidad de implementación: Anual a tiempo parcial, 3 horas semanales.

4.2.2 Rotación por especialidades complementarias

1. Responsable/s - Supervisor/es docentes: Según corresponda
2. Objetivos de aprendizaje específicos: Adquisición de conocimientos y destrezas de otras disciplinas afines
3. Contenidos mínimos: Según corresponda
4. Estrategias de enseñanza: Confección de historias clínicas, Aplicar protocolos de estudio y seguimiento de pacientes, Asistencia a las actividades interdisciplinarias, Ateneos bibliográficos y clínicos.
5. Modalidad de implementación: Participación en la consulta de otras especialidades, tiempo completo, durante 3 meses de 2do año

5) Esquema del desarrollo del programa

a. Primer año: Consultorios externos 15 has semanales, Sala 10 hs. semanales, Laboratorio 6 hs. semanales, Actividades académicas 5 hs. semanales, Tiempo protegido para estudio o elaboración de proyectos de investigación 4 hs. semanales

b. Segundo año: Rotaciones externas a la Sección: 3 meses; En los restantes 9 meses: Consultorio externo con agenda propia 6 hs. semanales, Consultorio externo con médicos de planta 9 hs semanales, Sala 5 hs. semanales, Actividades Académicas 5 hs. semanales, Tiempo protegido para estudio o elaboración de proyectos de investigación 10 hs. semanales,

A modo de síntesis adjunte un esquema sencillo se puede apreciar el recorrido de los destinatarios del programa por los distintos momentos y ámbitos de su formación.

Cuadro

	Mañana	Tarde
Lunes	Sala de pediatría, Utip, Neo Genética Prenatal	Genética Cáncer
Martes	Ateneo metabolismo, Laboratorio citogenética Ateneo de medicina materno fetal	Ateneo Pediatría Consultorio de Rendu-osler y enf hereditarias
Miércoles	Sala de pediatría, Utip, Neo Ateneo Neurología	Consultorio Genética pediátrica
Jueves	Laboratorio Molecular Ateneo Bibliográfico	Consultorio de enfermedades metabólicas
Viernes	Sala de pediatría, Utip, Neo Laboratorio de Metabolismo	Consultorio Genética pediátrica

6) Bibliografía: Libros de texto de la Especialidad, Artículos Científicos seleccionados de Revistas de la Especialidad, Artículos Científicos seleccionados en relación a problemas en cuestión.

7) Modalidad de Evaluación

La evaluación regular de los conocimientos, habilidades, y desempeño total, de los becarios incluyendo el desarrollo de actitudes profesionales consistentes con ser un médico estará a cargo del Director del programa, con la participación de sus asistentes.

La evaluación quedará registrada en el documento que el DDI dispone para tal fin. (Anexo 1).

7.1 La evaluación tendrá como objetivos:

a. valorar el conocimiento, habilidades, y el crecimiento profesional de los residentes, usando procedimientos y criterios apropiados, por lo menos cada 6 meses.

b. Comunicar la evaluación al becario en forma adecuada y oportuna.

c. Mantener un registro permanente de evaluación de cada becario, siendo este accesible al mismo y otro personal autorizado.

d. Comprobar que el becario ha completado satisfactoriamente el programa y la administración de una evaluación final escrita para cada becario que completa el programa. Esta evaluación final debería ser parte del legajo permanente del residente mantenida por la Institución.

Es decir se intenta evaluar la competencia clínica definida como el conjunto identificable y evaluable de conocimientos, actitudes, valores y habilidades, que permiten desempeños satisfactorios en situaciones reales de trabajo. Para tal fin se diseñan instrumentos ad hoc que figuran en el Anexo 1, cuyos estándares se definirán oportunamente.

7.2 El Becario elaborará un trabajo monográfico que deberá ser presentado internamente y será evaluado de acuerdo a estándares a fijar.

7.3 Ítems generales a evaluar en el becario

Asistencia a actividades docentes

Puntualidad

Presencia

Actitud frente a la investigación y actualización

Participación en trabajos científicos

Adaptación al grupo

Compañerismo

Capacidad de liderazgo

Dada la complejidad y multiplicidad de las tareas a aprender cada área será evaluada de acuerdo a metodologías pertinentes.

Anexo 1. Ficha de evaluación: Se realizara una evaluación parcial a los 6 meses de cada año y una al final de cada año.

Nombre del profesional:	DNI:					
Residencia o Carrera:	Año:					
Docente:	Servicio:					
Ámbito o rotación evaluada:	Período: / /					
COMPETENCIAS EVALUADAS		DESEMPEÑO				
Si el nivel de RESULTADO final es diferente al de "Esperado" le sugerimos indicar el motivo en los comentarios.	Superior	Esperado	En el límite	Insuficiente	No aplicable	
Como profesional experto Integra y aplica conocimientos, habilidades clínicas y/o quirúrgicas y actitudes profesionales en la provisión de cuidados centrados en el paciente dentro de un marco ético.						
Comentarios:						
Como comunicador facilita en forma efectiva la relación profesional-paciente y desarrolla un plan compartido de cuidado con el paciente, la familia y el grupo profesional de trabajo.						
Comentarios:						
Como colaborador participa de manera efectiva y apropiada en el equipo de salud para el cuidado del paciente.						
Comentarios:						
Como profesional demuestra compromiso y un comportamiento ético responsable que responde a su rol en la sociedad.						
Comentarios:						
Como aprendiz autónomo reconoce la necesidad de un aprendizaje continuo para la mejora de su actividad profesional y la generación de nuevos conocimientos y prácticas profesionales.						
Comentarios:						
Como promotor de la salud usa sus conocimientos para el bienestar de sus pacientes y de la comunidad a través de actividades de prevención y promoción de la salud.						
Comentarios:						
Como gestor/administrador prioriza y ejecuta sus tareas en forma efectiva, asignando los recursos sanitarios apropiadamente.						
Comentarios:						

Evaluación global del desempeño en el ámbito de desempeño o rotación			
Superior	Esperado	En el límite	Insuficiente

Decisión	
Promueve	No promueve

Observaciones Generales

Recomendaciones al Becario

Firma del Evaluador del área

Firma del Residente

Fecha

Privilegios

Los privilegios serán otorgados durante el transcurso de la beca según el desempeño y crecimiento de cada becario. Se espera que comience con nivel de privilegios 1, a los 6 meses aproximadamente alcance el nivel 2, al pasar a segundo año el nivel 3 y al finalizar el segundo año el nivel 4.

Nivel de autonomía 1: Son actividades realizadas por el profesional como observador o asistente sin participación directa.

Nivel de autonomía 2: Son actividades realizadas directamente por el profesional bajo supervisión presencial del responsable docente.

Nivel de autonomía 3: Son actividades realizadas directamente por el profesional sin necesidad de supervisión presencial. El profesional realiza la actividad con posterior supervisión del responsable docente.

Nivel de autonomía 4: Son actividades realizadas directamente por el profesional sin necesidad de una supervisión directa o presencial. El profesional realiza la actividad y posteriormente informa.

Básicos	B1	B2
Acceder y utilizar Historia Clínica Electrónica	4	4
Asistir pacientes internados	2	3
Asistir pacientes en Central de Emergencias	2	3
Asistir pacientes en consultas ambulatorias (Consultorios Externos)	2	3
Realizar Prescripciones	2	3
Solicitar estudios complementarios	2	3
Realizar procedimientos diagnósticos / terapéuticos no invasivos	2	3
Realizar procedimientos diagnósticos / terapéuticos invasivos	1	2
Egresar pacientes	1	2

Específicos	B1	B2
Solicitar estudios genéticos	2	3
Solicitar estudios metabólicos complejos	2	3
Asesorar a la familia	1	2