



**PROCEDIMIENTO PARA SOLICITUD DETECCIÓN DE ALTERACIONES CONGÉNITAS EN RECIÉN NACIDOS POR EL SERVICIO DE GENÉTICA**

Código: PR-CH-GN-05

Página 1 de 5

Fecha de Revisión:  
Septiembre 2019

Versión vigente: 00

**División de auxiliares de diagnóstico y tratamiento**

**ÍNDICE**

**Pág.**

1. OBJETIVO:	1
2. ALCANCE:	1
3. DEFINICIONES:	2
4. RESPONSABILIDADES:	3
5. DESARROLLO:	4
6. DOCUMENTOS APLICABLES:	4
7. ANEXOS	4
8. CONTROL DE CAMBIOS:	4
9. DIAGRAMA DE FLUJO:	5

**1. OBJETIVO:**

Establecer los lineamientos de detección de alteraciones congénitas por parte del servicio de Genética, en recién nacidos que se encuentren en el AHCFAA.

**2. ALCANCE:**

Aplica a todo recién nacido que se encuentre en las áreas de Alojamiento conjunto, Unidad de cuidados intensivos neonatales (UCIN) y Unidad de cuidados intensivos neonatales externos (UCINEX) del AHCFAA.

	Elaboró	Revisó	Autorizó
COPIA NO CONTROLADA	 <b>Dr. Carlos Eduardo Piña Avilés</b> Médico Especialista en Genética, adscrito al servicio de Genética HCFAA	 <b>M en C. Guillermo Pérez García</b> Responsable del servicio de Genética	 <b>Dr. Santiago López Venegas</b> Jefe de la división de auxiliares de diagnóstico y tratamiento

	<b>PROCEDIMIENTO PARA SOLICITUD DETECCIÓN DE ALTERACIONES CONGÉNITAS EN RECIÉN NACIDOS POR EL SERVICIO DE GENÉTICA</b>	Código: PR-CH-GN-05
		Página 5 de 6
	<b>División de auxiliares de diagnóstico y tratamiento</b>	Fecha de Revisión: septiembre 2019
		Versión vigente: 00

### 3. DEFINICIONES:

**Asesoramiento genético**, a la información que proporciona un profesional especializado, a los individuos que son portadores de una enfermedad genética o alteración congénita.

**Defecto al nacimiento**, a la anormalidad del desarrollo anatómico-estructural, del crecimiento, maduración o metabólica presente al momento de nacer, en forma notoria o latente, que interfiera en el proceso de adaptación a la vida extrauterina, pudiendo causar la muerte del recién nacido o bien causar alteraciones discapacitantes, biológicas y psicológicas que condicionan su calidad de vida.

**Detección temprana**, a la identificación de personas con factores asociados, físicos, mentales o sociales, que pueden causar invalidez o discapacidad o signos que evidencian estadios iniciales de discapacidad.

**Diagnóstico posmortem**. Identificación de patología genética asociada a alteraciones congénitas, mediante autopsia, en conjunto con el servicio de patología

**Discapacidad**, a la ausencia, restricción o pérdida de la habilidad, para desarrollar una actividad en la forma o dentro del margen, considerado como normal para un ser humano.

**Estudios Citogenéticos**: identificación de diferentes alteraciones cromosómicas, realizado mediante diferentes técnicas de tinción y bandedo, detectan alteraciones en número y/o estructura.

**Estudios moleculares**: identificación de diferentes alteraciones genéticas, realizados mediante diferentes técnicas, detectan mutaciones en genes.

**Interconsulta**: mecanismo por el cual, se canaliza al paciente a las diferentes especialidades para su abordaje y manejo multidisciplinario

**Gen**: segmento del DNA que codifica una molécula funcional

**Genética**: rama de la medicina que se encarga de identificar, diagnosticar, tratar y prevenir, enfermedades por mutaciones en genes, algunas potencialmente hereditarias.

**Mutación**: cambio en la estructura del DNA potencialmente heredable

**Tamiz neonatal**, a los exámenes de laboratorio practicados al recién nacido para detectar padecimientos de tipo congénito o metabólico.

	<b>PROCEDIMIENTO PARA SOLICITUD DETECCIÓN DE ALTERACIONES CONGÉNITAS EN RECIÉN NACIDOS POR EL SERVICIO DE GENÉTICA</b>	Código: PR-CH-GN-05
		Página 5 de 6
	<b>División de auxiliares de diagnóstico y tratamiento</b>	Fecha de Revisión: septiembre 2019
		Versión vigente: 00

**Interconsulta:** Es la comunicación entre dos profesionales médicos, con diferentes áreas de experiencia en donde el solicitante, requiere la opinión sobre alguna patología del paciente a un consultor, quien emite su opinión sobre el caso.

#### 4.- RESPONSABILIDADES:

##### 4.1 Elaboración y Actualización.

Médico adscrito servicio de Genética.

##### 4.2 Aprobación

Jefe del Servicio de Genética.

##### 4.3 Ejecución

Médicos Adscritos, Residentes, Médicos pasantes, Médicos Internos de Pregrado, AHCGFAA.

##### 4.4 Supervisión

Jefe de División de Servicios Auxiliares de diagnóstico, tratamiento y paramédicos.

	<b>PROCEDIMIENTO PARA SOLICITUD DETECCIÓN DE ALTERACIONES CONGÉNITAS EN RECIÉN NACIDOS POR EL SERVICIO DE GENETICA</b>	Código: PR-CH-GN-05
		Página 5 de 6
	<b>División de auxiliares de diagnóstico y tratamiento</b>	Fecha de Revisión: septiembre 2019
		Versión vigente: 00

## 5. DESARROLLO:

No.	Responsables	Descripción de la Actividad
5.1	Paciente recién nacido	Se encuentra hospitalizado en las áreas de Alojamiento conjunto, UCIN, UCINEX del AHCFAA.
5.2	Residente, pasante o interno del servicio de Genética	Solicita censo de pacientes al servicio de neonatología.
5.3	Médico Adscrito y/o Residente del Servicio de Genética	Valora a cada paciente recién nacido que se encuentre en las áreas de UCIN, UCINEX, Alojamiento conjunto de AHCFAA. Seleccionando los casos, con sospecha de alteraciones congénita a los que se les dará seguimiento por consulta externa.
5.4	Residente, pasante o interno del servicio de Genética	Pone nota breve en las hojas de expediente y canaliza a consulta externa de Genética. Archiva hojas de censo de pacientes recién nacidos proporcionada por el servicio de Neonatología. Comenta hallazgos con residentes de neonatología y /o pediatría
5.6	Residente, pasante o interno de los servicios de UCIN, UCINEX, alojamiento conjunto	Canalizan a consulta de genética al egresar el paciente.

## 6.0.- DOCUMENTOS APLICABLES:

### NORMAS:

NORMA Oficial Mexicana NOM-034-SSA2-2002, Para la prevención y control de los defectos al nacimiento

Norma Oficial Mexicana NOM-090-SSA1-1994. Para la organización y funcionamiento de residencias médicas.

### FORMATOS

Expediente clínico

Censo de pacientes

COPIA NO CONTROLADA

FT-IS-GC-01/Versión 02

	<b>PROCEDIMIENTO PARA SOLICITUD DETECCIÓN DE ALTERACIONES CONGÉNITAS EN RECIÉN NACIDOS POR EL SERVICIO DE GENÉTICA</b>	Código: PR-CH-GN-05
		Página 5 de 6
	<b>División de auxiliares de diagnóstico y tratamiento</b>	Fecha de Revisión: septiembre 2019
		Versión vigente: 00

## 7. ANEXOS

N/A

## 8. CONTROL DE CAMBIOS:

Versión Vigente	Fecha	Motivo
00	septiembre de 2019	Alta del Documento



**PROCEDIMIENTO PARA SOLICITUD DETECCIÓN DE ALTERACIONES CONGÉNITAS EN RECIÉN NACIDOS POR EL SERVICIO DE GENÉTICA**

División de auxiliares de diagnóstico y tratamiento

Código: PR-CH-GN-05

Página 5 de 6

Fecha de Revisión: septiembre 2019

Versión vigente: 00

**9. DIAGRAMA DE FLUJO:**

