

RECYT

Year 26 / N° 40 Supplement N° 1 / 2024 / 33

Genetics in the Province of Chaco

La Genética en la Provincia del Chaco

Carolina Dellamea^{1, *}; Claudina Picón¹

1- Servicio de Genética Médica. Hospital Pediátrico "Dr. Avelino Castelán" Resistencia Chaco. Chaco, Argentina.

* E-mail: wawacaro@hotmail.com

Received: 17/10/2023; Accepted: 10/11/2023

Abstract

The Province of Chaco has 1,000,000 inhabitants, with a large aboriginal population, as well as european colonies, which still persist as closed communities. This, together with geographic isolation, predisposes to consanguinity and inbreeding, very important factors in determining genetic conditions. In addition, there are other negative indicators such as a large part of its population below the poverty line and a high infant mortality rate. However, the prevalence of congenital anomalies does not exceed the expected (1.7%), probably due to a large underreporting. The "Avelino Castelán" Pediatric Hospital is the pediatric Reference Center of the province, and has had a Genetics Service since 2018, although the work in the area has been carried out uninterruptedly since 2007, since it began, jointly with the Garrahan Hospital the CAPABILITY project. The objective of which, was the training of health personnel in the investigation of congenital defects and was the engine that generated the demand in genetics, enabled the training of human resources and outlined the bases for the creation of the Service, focused on training as main tool. Currently, the genetics service has evaluated 4,300 patients for diagnosis, monitoring and genetic counseling. It also carries out consultations with national reference centers, sending samples, family workshops and training activities. The biggest perspectives are: sustainability over time and formation of a NEA Network with the aim of optimizing available resources.

Keywords: Genetics Service, Congenital and Genetic Anomalies.

Resumen

La Provincia del Chaco cuenta con 1.000.000 de habitantes, contando con una gran población aborígen, así como colonias europeas, que aún persisten como comunidades cerradas. Esto, junto al aislamiento geográfico, predispone a la consanguinidad y a la endogamia, factores muy importantes en la determinación de afecciones genéticas. Además, existen otros indicadores negativos como gran parte de su población por debajo de la línea de pobreza y una tasa de mortalidad infantil elevada. No obstante, la prevalencia de anomalías congénitas no supera la esperada (1,7 %), probablemente debido a un gran subregistro. El Hospital Pediátrico "Avelino Castelán" es el centro de referencia pediátrico de la Provincia, y cuenta con un Servicio de Genética desde el año 2018, aunque la labor en el área, se viene realizando desde el año 2007 en forma ininterrumpida, desde que se inició en forma conjunta con el Hospital Garrahan el proyecto "CAPABILITY". El cual tenía como objetivo, la capacitación del personal de salud en la pesquisa de defectos congénitos y fue el motor que generó la demanda en genética, posibilitó la formación de recursos humanos y delineó las bases para la creación del Servicio, centrado en la capacitación como principal herramienta. Actualmente el servicio de genética lleva evaluados 4300 pacientes, para diagnóstico, seguimiento y asesoramiento genético. Realiza además consultas con centros de referencia nacionales, envío de muestras, talleres de familias y actividades de capacitación. Las mayores perspectivas son: sostenibilidad en el tiempo y formación de una Red del Nordeste Argentino (NEA) con el objetivo de optimizar los recursos disponibles.

Palabras clave: Servicio de Genética, Anomalías Congénitas y Genéticas.