



## SUBÁREA DE REGULACIÓN Y EVALUACIÓN DESCRIPCIÓN DE LA ACTIVIDAD EDUCATIVA

### 1. IDENTIFICACIÓN:

<b>Unidad Ejecutora</b>	2103 - Servicio de Genética Médica y Metabolismo del Hospital Nacional de Niños
<b>Nombre de la actividad educativa</b>	Generalidades de Genética Médica y Metabolismo
<b>Cédula y nombre del coordinador del Programa</b>	Licda. Marta Ramos Azofeifa - Programa de Pasantías Subárea de Desarrollo
<b>Cédula y nombre del coordinador de la actividad educativa</b>	<b>Dr. Manuel Saborío Rocafort</b> Servicio de Genética Médica y Metabolismo - HNN Teléfono: 2256-4750/ Fax: 2258-2516 Correo electrónico: <a href="mailto:msaborior@tamizajecr.com">msaborior@tamizajecr.com</a>
<b>Perfil laboral que debe tener el solicitante de la pasantía o población objetivo de la actividad educativa</b>	<b>Perfil laboral:</b> médico general, ginecólogo, médico internista, urólogo, pediatra, nutricionista o microbiólogo; tanto funcionarios de la CCSS como no funcionarios, nacionales o extranjeros mediante convenio con la CCSS  Los candidatos deben laborar en áreas vinculadas con Genética Médica y Metabolismo, o requerir entrenamiento para el debido desempeño de un puesto afín a la pasantía
<b>Requisitos académicos que debe cumplir el solicitante</b>	<b>Profesionales médicos nacionales (médicos generales y especialistas)</b> deberán estar debidamente incorporados al Colegio de Médicos y Cirujanos de Costa Rica  <b>Extranjeros:</b> debidamente incorporados al colegio profesional de su país y mediante convenio con la CCSS Además, contar con autorización del Consejo Local Académico del Centro Médico mediante solicitud formal, así como el cumplimiento de trámites migratorios correspondientes ( <a href="http://www.migracion.co.cr">www.migracion.co.cr</a> )
<b>Clase de actividad educativa</b>	Pasantía
<b>Horario</b>	Lunes a jueves de 7am a 4pm; viernes de 7am a 3pm
<b>Fecha de realización de la actividad educativa</b>	17 de junio al 12 de julio de 2019 (156 horas efectivas, 20 días, 4 semanas)

<b>Cantidad y fecha de las sesiones o duración de la pasantía</b>	La pasantía consta de 3 módulos consecutivos, cada uno con una duración de 4 semanas. Cada uno presenta mayor complejidad que el anterior, por lo que la aprobación del anterior es requisito para realizar el siguiente.
<b>Cantidad de horas efectivas de la actividad educativa</b>	Se imparte de lunes a jueves en horario de 7am a 4pm (8 horas efectivas diarias) y viernes de 7am a 3pm (7 horas efectivas diarias) para un total por módulo de 39 horas efectivas por semana y 156 horas en total
<b>Tipo de financiamiento</b>	Normal
<b>Modalidad de la actividad</b>	Presencial
<b>Matrícula esperada o número de pasantes por pasantía</b>	2 pasantes por módulo
<b>Meses en que se ofrece la pasantía (si no es una pasantía no es necesario indicar este dato)</b>	Durante todo el año
<b>Tipo de Certificado</b>	Aprovechamiento
<b>Porcentaje mínimo en nota para aprobación</b>	85%
<b>Porcentaje mínimo de asistencia</b>	85%
<b>Cantidad máxima de horas instrucción</b>	236 horas, 8 horas por cada instructor en cada uno de los 10 laboratorios de la actividad educativa.
<b>Sede</b>	Hospital Nacional de Niños
<b>Informante o especialista en contenido</b>	<b>Dr. Manuel Saborío Rocafort</b> Servicio de Genética Médica y Metabolismo - HNN Teléfono: 2256-4750/ Fax: 2258-2516 Correo electrónico: <a href="mailto:msaborior@tamizajecr.com">msaborior@tamizajecr.com</a> Dirección para envío de correspondencia: Edificio de Tamizaje Neonatal, Hospital Nacional de Niños San José, Costa Rica
<b>Información general para la actividad</b>	<b>Dr. Manuel Saborío Rocafort</b> Servicio de Genética Médica y Metabolismo - HNN Teléfono: 2256-4750/ Fax: 2258-2516 Correo electrónico: <a href="mailto:msaborior@tamizajecr.com">msaborior@tamizajecr.com</a>
<b>Observaciones</b>	El tiempo máximo entre un módulo y otro es de 7 días para asegurar la continuidad del proceso.
<b>Asesora Educativa</b>	MSc. Sianny Badilla Romero
<b>Fecha de ultima revisión del descriptor curricular</b>	02 de mayo de 2019

## 2. JUSTIFICACIÓN:

En la actualidad, debido a los progresos en la detección y atención de los pacientes diagnosticados con enfermedades genéticas y metabólicas, denominadas *enfermedades raras o huérfanas*, se ha incrementado la expectativa de vida de dichos pacientes en relación con pocos años atrás. A razón del avance científico y a una mayor capacidad resolutive de servicios médicos especializados en la C.C.S.S., una gran cantidad de niños y adolescentes con enfermedades poco frecuentes están alcanzando una mayor sobrevivencia e incluso la edad adulta.

Estas enfermedades, siendo complejas e infrecuentes, pueden asociar una alta discapacidad que afecta el desarrollo normal, lo que a su vez tiene un gran trasfondo social por el impacto en los padres o cuidadores, familiares cercanos y la comunidad. El manejo requiere de un abordaje multidisciplinario continuo y en algunos casos, tratamientos complejos de alto costo.

Por la baja prevalencia y concentración de la atención en un único centro especializado, se ha dificultado el desarrollo de experiencia clínica generalizada y el desarrollo logístico requerido para el abordaje integral en la red de servicios. Por consiguiente, el Hospital Nacional de Niños (HNN) ha sido el Centro encargado de brindar la atención médica a estos pacientes, en la mayoría de los casos diagnosticados por medio del tamizaje neonatal.

Por esta razón, se crea la *Clínica Multidisciplinaria de Enfermedades Raras y Huérfanas* en el Hospital San Juan de Dios, designada en abril de 2017 por la Gerencia Médica mediante el oficio GM-MDD-21133-2017 como Centro Nacional de Referencia para adolescentes y adultos con enfermedades genéticas y metabólicas. La Clínica se compone por las siguientes especialidades: Medicina Interna, Medicina General, Nutrición, Soporte Nutricional, Psiquiatría, Trabajo Social, Farmacia y es liderada por el Dr. Marco V. Alvarado Aguilar, Médico Inmunólogo-Internista.

Actualmente, en la Clínica se valoran 139 pacientes con 58 diagnósticos diversos, con una proyección de traslado de al menos otros 150 pacientes, en su gran mayoría referidos del HNN por presentar una edad mayor al rango valorado en dicho centro y asociación concomitante de patologías propias del adulto. Por tanto, resulta esencial para el bienestar y a beneficio de los pacientes, ampliar el conocimiento, así como desarrollar habilidades y destrezas en el manejo y tratamiento tanto en la teoría como en la práctica clínica.

Los pacientes con enfermedades genéticas y metabólicas requieren de un proceso médico y logístico especializado e integral. Ante este panorama, en el último año se ha creado un acuerdo de trabajo entre el la *Clínica Multidisciplinaria de Enfermedades Raras y Huérfanas* del HSJD y el *Servicio de Genética Médica y Metabolismo* del HNN. A su vez, la cercanía de ambos centros es estratégica ya que facilita el acceso a los Servicios de Laboratorio y Farmacia del HNN, siendo éstos en la actualidad los que poseen recursos diagnósticos especializados y terapéuticos. Dicha colaboración resulta indispensable tanto para la transición de dichos pacientes como para la guía e instrucción en el manejo y tratamiento de las patologías. Adicionalmente, se puede impulsar la investigación a través de estrategias e iniciativas de investigación en cooperación entre el HSJD y el HNN.

Simultáneamente, se encuentra la necesidad país de iniciar los procesos en la capacitación y adiestramiento del personal de la C.C.S.S. que formarán parte del *Programa de Fertilización In-Vitro*, los cuales proporcionarán a la población con infertilidad procesos de investigación en enfermedades genéticas y metabólicas para establecer causas de infertilidad, así como el debido manejo de las diferentes técnicas en esta disciplina, con el objetivo de aumentar las posibilidades de embarazo según los lineamientos de seguridad materna y fetal establecidos a nivel internacional y bajo las leyes y guías nacionales del *Programa*.

Se pretende que mediante la pasantía se capacite a médicos generales, médicos especialista y microbiólogos en el área de Genética Médica y Metabolismo, con la finalidad de brindar a los pacientes asesoría genética pertinente según sus padecimientos y complicaciones durante la gestación, siendo embarazos de alto riesgo que requieren de una atención diferenciada con manejos interdisciplinarios, medicamentosos y protocolos especializados. Así mismo, se pretende desarrollar conocimientos sobre los estudios requeridos en base a las características de las patologías presentadas.

Cabe resaltar que las parejas con historia familiar de enfermedades hereditarias, abortos a repetición, y/o nacimientos con presencia de anomalías genéticas, requieren no sólo de asesoramiento genético sino también de estudios moleculares y/o bioquímicos los cuales son realizados en el Centro para la Prevención de Discapacidades del Hospital Nacional de

Niños. Un porcentaje significativo de las enfermedades raras y huérfanas producen infertilidad con falla ovárica prematura, alteraciones en los cilios de las trompas uterinas, oligospermia o alteraciones en la espermatogénesis, por lo que eventualmente se trasladarían pacientes al *Programa de Fertilización In Vitro* con infertilidad, esterilidad o reproducción con altos índices de riesgo de enfermedades heredables.

Al presentarse un aumento en la morbi-mortalidad tanto materna como fetal, se hace indispensable la utilización de equipo especializado para el manejo de estos escenarios a cargo de los profesionales del *Programa* mediante un adecuado entrenamiento en el área de Genética Médica y Metabolismo. Dicho *Programa* representa en casos seleccionados la única posibilidad de poder ser padres biológicos, que por derechos internacionales y decreto presidencial es considerado prioridad a resolver por parte de la C.C.S.S.

Posterior a la ratificación de la Corte Interamericana de Justicia en su pronunciamiento en febrero de 2015 y con el Decreto Ejecutivo realizado por el presidente Luis Guillermo Solís en la coordinación con la C.C.S.S., el CENDEISSS y el gobierno de la República, se crea la Comisión de Fertilización In Vitro, la cual deberá ser apoyada e integrada por profesionales en salud que desarrollen prácticas en áreas que requieren conocimiento en Genética Médica y Metabolismo.

Y por último, debido a la complejidad de las enfermedades metabólicas, sus procesos agudos de descompensación, necesidad de conocimientos específicos (ciclos bioquímicos, estabilización de pacientes, genética molecular, fenotipos con penetrancia parcial o completa, variabilidad de expresión, riesgos de recurrencia familiar, entre otros) y su aplicación en los diferentes Programas Institucionales arriba descritos, surge la iniciativa de crear una pasantía estructurada en tres módulos, con una duración de un mes por módulo para un total de tres meses de duración.

Lo anterior implica la capacitación consiste en tres pasantías progresivas donde el pasante logrará un nivel de complejidad superior en cada una, las cuales se tramitaran individualmente, pero de manera continua, según una valoración objetiva mediante pruebas cortas y presentaciones semanales con una nota de aprobación superior al 85%.

Como parte de la pasantía en el Servicio, el profesional participará de las actividades académicas sin importar procedencia universitaria, la cual incluye las clases impartida a los estudiantes de Medicina de cuarto año de la Universidad de Costa Rica (CLASES MAGISTRALES), siempre y cuando no sea parte de su formación.

### 3. DESCRIPCIÓN CURRICULAR – MÓDULO:

OBJETIVOS	CONTENIDOS	METODOLOGÍA	HORARIO POR DÍA	INSTRUCTORES
<p>1. Comprender la genética médica</p> <p>1.1 Diferenciar las técnicas de laboratorio para el estudio y función de genes y cromosomas</p> <p>1.2 Identificar la variación genética, polimorfismos y mutaciones</p> <p>1.3 Identificar mutaciones inestables</p> <p>1.4 Comprender genética molecular: organización, regulación y manipulación</p> <p>1.5 Definir la epigenética</p> <p>1.6 Utilizar los equipos de última tecnología para diagnóstico y estudio de enfermedades metabólicas y cromosómicas</p> <p>1.7 Describir los principales aspectos genéticos del desarrollo del niño dismórfico</p>	<p><b>1. Genética médica</b></p> <p>1.1 Estructura y función de genes y cromosomas</p> <p>1.2 Variación genética, polimorfismos y mutaciones</p> <p>1.3 Mutaciones inestables</p> <p>1.4 Genética molecular: organización, regulación y manipulación</p> <p>1.5 Epigenética</p> <p>1.6 Mapeo genético, microarreglos y secuenciación de exomas</p> <p>1.7 Aspectos genéticos del desarrollo del niño dismórfico</p>	<p>1.1 Rotaciones en los Laboratorios de Citogenética y Genética Molecular</p> <p>1.2 Asistencia a clases de curso de Genéticas, autoaprendizaje de lecturas seleccionadas</p> <p>1.3 Asistencia a clases de curso de Genética autoaprendizaje de lecturas seleccionadas</p> <p>1.4 Asistencia a clases de curso de Genética, autoaprendizaje de lecturas seleccionadas</p> <p>1.5 Asistencia a clases de curso de Genética , autoaprendizaje de lecturas seleccionadas</p> <p>1.6 Rotaciones en los Laboratorios de Citogenética y Genética Molecular</p> <p>1.7 Participar en la Consulta Externa de Genética:</p> <p>1.7.1 Defectos cromosómicos</p> <p>1.7.2 Nuevos</p> <p>1.7.3 Seguimiento</p> <p>1.7.4 Síndromes</p> <p>1.7.5 Displasias</p> <p>1.7.6 Adultos</p>	<p>1.1 Lunes de 1 a 3pm (cuarta semana– Laboratorios)</p> <p>1.2 Viernes de 1 a 1.30pm (primera semana– Clases magistrales)</p> <p>1.3 Viernes de 1.30 a 2pm (primera semana– clases magistrale.)</p> <p>1.4 Viernes de 2 a 2.30pm (primera semana– clases magistrales.</p> <p>1.5 Viernes de 2.30 a 3pm (primera semana del modulo – clases magistrales.</p> <p>1.6 Martes de 1 a 3pm (cuarta semana– Laboratorios)</p> <p>1.7 Lunes y miércoles de 9am a 12pm en Consulta Externa de Genética durante la semana 1, 2 y 4</p>	<p><b>Dr. Manuel Saborío</b> Jefatura del Servicio de Genética Médica y Metabolismo, Genetista Peditra</p> <p><b>Dr. Ramsés Badilla</b> Genetista Peditra y Biología Molecular</p> <p><b>Dra. Jonessy Quesada</b> Peditra</p> <p><u>Laboratorios:</u> <b>Dra. Mildred Jiménez</b> Laboratorio de Tamizaje</p> <p><b>Dr. Daniel Alvarado</b> Laboratorio de Genética Molecular</p> <p><b>Dra. Alejandra Reuben</b> Laboratorio de Masas y Acilcarnitinas</p> <p><b>Dra. Natassia Camacho</b> Laboratorio de Bioquímica y Alto Riesgo</p> <p><b>Dra. Gabriela Abarca</b> Laboratorio de Hemoglobinas</p> <p><b>Dra. Agnes Rodríguez</b> Laboratorio de Hormonas</p> <p><b>Dra. Catalina Obando</b> Laboratorio de Citogenética</p>

<p>2. Reconocer los cromosomas como base de la herencia y citogenética general</p> <p>2.1 Identificar principales anomalías cromosómicas numéricas y estructurales, así como los principales trastornos de autosomas</p> <p>2.2 Identificar principales trastornos de cromosomas sexuales</p>	<p><b>2. Cromosomas como base de la herencia y citogenética general</b></p> <p>2.1 Citogenética clínica: autosomas</p> <p>2.2 Citogenética clínica: cromosomas sexuales</p>	<p>2.1 Rotaciones en los Laboratorios de Citogenética y Genética Molecular</p> <p>2.2 Rotaciones en los Laboratorios de Citogenética y Genética Molecular</p>	<p>2.1 Miércoles de 1 a 2pm (cuarta semana– Laboratorios)</p> <p>2.2 Miércoles de 2 a 3pm (cuarta semana– Laboratorios)</p>	<p><u>Laboratorios:</u>  <b>Dra. Mildred Jiménez</b>  Laboratorio de Tamizaje</p> <p><b>Dr. Daniel Alvarado</b>  Laboratorio de Genética Molecular</p> <p><b>Dra. Alejandra Reuben</b>  Laboratorio de Masas y Acilcarnitinas</p> <p><b>Dra. Natassia Camacho</b>  Laboratorio de Bioquímica y Alto Riesgo</p> <p><b>Dra. Gabriela Abarca</b>  Laboratorio de Hemoglobinas</p> <p><b>Dra. Agnes Rodríguez</b>  Laboratorio de Hormonas</p> <p><b>Dra. Catalina Obando</b>  Laboratorio de Citogenética</p>
<p>3. Comprender los errores innatos del metabolismo y su clasificación</p> <p>3.1 Abordar mediante manejo integral los pacientes de la Consulta Externa de Enfermedades Metabólicas</p> <p>3.2 Conocer sobre metabolismo de carbohidratos</p> <p>3.3 Conocer sobre metabolismo de lípidos</p>	<p><b>3. Errores innatos del metabolismo</b></p> <p>3.1 Enfermedades Metabólicas</p> <p>3.2 Carbohidratos</p> <p>3.3 Lípidos</p>	<p>3.1 Participar en la Consulta Externa de Enfermedades Metabólicas en conjunto con Servicio de Nutrición y Trabajo Social</p> <p>3.2 Visitas a pacientes hospitalizados del Servicio</p> <p>3.3 Interconsultas para análisis y valoración diagnóstica; contravisita</p>	<p>3.1 Jueves de 8am a 12pm en Consulta Externa de Enfermedades Metabólicas</p> <p>3.2 Lunes, miércoles y jueves de 7 a 8am; martes y viernes de 8 a 9am (visita hospitalizados)</p> <p>3.3 martes, miércoles y jueves de 1 a 3pm (primera, segunda y tercera semana / Lunes a jueves de 3 a 4pm)</p>	<p><b>Dr. Manuel Saborío</b>  Jefatura del Servicio de Genética Médica y Metabolismo, Genetista Peditra</p> <p><b>Dr. Ramsés Badilla</b>  Genetista Peditra y Biología Molecular</p> <p><b>Dra. Jonessy Quesada</b>  Peditra</p> <p><b>Lic. Sunling Palma</b>  Nutricionista</p> <p><b>Lic. Rebeca Vargas</b>  Nutricionista</p> <p><b>Lic. Vanessa León</b></p>

<p>3.4 Conocer sobre de metabolismo de amino ácidos</p> <p>3.5 Conocer sobre enfermedades de organelas</p> <p>3.6 Conocer sobre metabolismo y función mitocondrial</p> <p>3.7 Describir el tamizaje metabólico neonatal</p>	<p>3.4 Amino ácidos</p> <p>3.5 Depósito</p> <p>3.6 Mitocondriales</p> <p>3.7 Tamizaje metabólico neonatal</p>	<p>3.4 Rotaciones en los Laboratorios de Citogenética y Genética Molecular</p> <p>3.5 Revisión de tema del diagnóstico y presentación de caso clínico al Servicio</p> <p>3.6 Asistencia a clases de curso de Genética, autoaprendizaje de lecturas seleccionadas</p> <p>3.7 Participación y evaluación de pacientes detectados por tamizaje metabólico neonatal</p>	<p>(cuarta semana) – interconsultas y contravisita</p> <p>3.4 Jueves de 1 a 3pm (cuarta semana del módulo – Laboratorios)</p> <p>3.5 Lunes y miércoles de 8 a 9am (revisión de tema y presentación de caso clínico) Semana 1, 2 y 4</p> <p>3.6 Viernes de 1 a 2pm (segunda semana del módulo – clases magistrales.</p> <p>3.7 Viernes de 9am a 12pm en Consulta de Tamizaje Neonatal</p>	<p>Trabajadora Social</p> <p><b>Lic. Silvia Poltronieri</b> Trabajadora Social</p>
<p>4. Comprender acerca de la valoración de riesgo y asesoramiento genético</p> <p>4.1 Comprender la importancia de la Asesoría Genética tanto individual como familiar</p> <p>4.2 Comprender los conceptos generales de Asesoría Genética</p> <p>4.3 Reconocer la genética de poblaciones</p> <p>4.4 Describir la herencia mendeliana y no tradicional</p> <p>4.5 Describir la herencia multifactorial y su aplicación clínica</p> <p>4.6 Valorar la posibilidad de ofrecer un diagnóstico prenatal a los padres</p>	<p><b>4. Asesoría genética</b></p> <p>4.1 Asesoría Genética: 4.1.1 Individual 4.1.2 Familiar</p> <p>4.2 Conceptos generales</p> <p>4.3 Genética de poblaciones</p> <p>4.4 Herencia mendeliana y no tradicional</p> <p>4.5 Herencia multifactorial y aplicación clínica</p> <p>4.6 Diagnóstico prenatal</p>	<p>4.1 Participación en las sesiones clínicas de Asesoría Genética tanto familiar como individual</p> <p>4.2 Asistencia a clases de curso de Genética, autoaprendizaje de lecturas seleccionadas</p> <p>4.3 Asistencia a clases de curso de Genética, autoaprendizaje de lecturas seleccionadas</p> <p>4.4 Asistencia a clases de curso de Genética, autoaprendizaje de lecturas seleccionadas</p> <p>4.5 Asistencia a clases de curso de Genética, autoaprendizaje de lecturas seleccionadas</p> <p>4.6 Participar en la Consulta Externa de Genética:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Adultos (Diagnostico prenatal)</li> </ul>	<p>4.1 Lunes de 1 a 3pm en Asesoría Genética – Familiar e Individual (primera, segunda y tercera semana.</p> <p>4.2 Viernes de 2 a 3pm (segunda semana – clases magistrales.</p> <p>4.3Viernes de 1 a 1.30pm (tercera semana– clases magistrales.</p> <p>4.4 Viernes de 1.30 a 2pm (tercera semana– clases magistrales.</p> <p>4.5 Viernes de 2.30 a 3pm (tercera semana , clases magistrales.</p> <p>4.6 Lunes de 8am a 12pm en Consulta Externa Genética – Adultos (tercera semana</p>	<p><b>Dr. Manuel Saborío</b> Jefatura del Servicio de Genética Médica y Metabolismo, Genetista Peditra</p> <p><b>Dr. Ramsés Badilla</b> Genetista Peditra y Biología Molecular</p> <p><b>Dra. Jonessy Quesada</b> Peditra</p>
<p>5. Analizar la asociación entre genética y cáncer</p>	<p><b>5. Genética y cáncer</b></p>			<p><b>Dr. Ramsés Badilla</b></p>

<p>5.1 Identificar los principales teratógenos</p> <p>5.2 Identificar los principales mutagénicos</p>	<p>5.1 Teratógenos</p> <p>5.2 Mutagénicos</p>	<p>5.1 Asistencia a clases de curso de Genética, autoaprendizaje de lecturas seleccionadas</p> <p>5.2 Asistencia a clases de curso de Genética, autoaprendizaje de lecturas seleccionadas</p>	<p>5.1 Viernes de 1 a 1.30pm (cuarta semana – clases magistrales.</p> <p>5.2 Viernes de 1.30 a 2pm (cuarta semana – clases magistrales</p>	<p>Genetista Pediatra y Biología Molecular</p>
<p>6. Comprender la terapia de enfermedades genéticas</p> <p>6.1 Explicar concepto de farmacogenética</p> <p>6.2 Explicar concepto de reemplazo enzimático</p> <p>6.3 Conocer posibilidad de trasplante de hígado como tratamiento</p>	<p><b>6. Terapia de enfermedades genéticas</b></p> <p>6.1 Farmacogenética</p> <p>6.2 Terapia de reemplazo enzimático</p> <p>6.3 Trasplante de hígado</p>	<p>6.1 Asistencia a clases de curso de Genética, autoaprendizaje de lecturas seleccionadas</p> <p>6.2 Asistencia a clases de curso de Genética, autoaprendizaje de lecturas seleccionadas</p> <p>6.3 Asistir a sesiones clínicas de Trasplante de Hígado</p>	<p>6.1 Viernes de 2 a 2.30pm (cuarta semana, clases magistrales.</p> <p>6.2 Viernes de 2.30 a 3pm (cuarta semana, clases magistrales.</p> <p>6.3 Martes de 9am a 12pm en Sesiones Multidisciplinarias – Trasplante de Hígado (cuarta semana .</p>	<p><b>Dr. Manuel Saborío</b> Jefatura del Servicio de Genética Médica y Metabolismo, Genetista Pediatra</p> <p><b>Dr. Ramsés Badilla</b> Genetista Pediatra y Biología Molecular</p> <p><b>Dra. Jonessy Quesada</b> Pediatra</p> <p>Equipo de Trasplante de Hígado</p>
<p>7. Comprender el manejo de pacientes con patologías crónicas en grupos en grupos multidisciplinarios.</p> <p>7.1 Describir el manejo crónico de patologías raras y huérfanas en la niñez, adolescencia y adultez</p> <p>7.2 Instruirse en generalidades de Pediatría mediante las Sesiones Generales del HNN</p> <p>7.3 Elaborar protocolos de casos complejos para guía y manejo de</p>	<p><b>7. Equipos de trabajo con abordaje multidisciplinario</b></p> <p>7.1 Diagnostico, manejo y tratamiento de enfermedades raras en el niño, adolescente y adulto</p> <p>7.1.1 Servicio Genética Médica y Metabolismo HNN</p> <p>7.1.2 Neurogenética</p> <p>7.1.3 Clínica Multidisciplinaria de Enfermedades Raras y Huérfanas del HSJD</p> <p>7.1.4 Trasplante de Hígado</p> <p>7.2 Sesión General del HNN – Generalidades en Pediatría</p>	<p>7.1 Participación en Sesiones Multidisciplinarias (una sesión cada martes):</p> <p>7.1.1 Servicio Genética Médica y Metabolismo HNN</p> <p>7.1.2 Neurogenética</p> <p>7.1.3 Clínica Multidisciplinaria de Enfermedades Raras y Huérfanas del HSJD</p> <p>7.1.4 Trasplante de Hígado</p> <p>7.2 Participar en Sesión General del HNN – Generalidades en Pediatría (asiste todo el hospital)</p>	<p>7.1 Martes de 9 a 11am en Sesiones Multidisciplinarias en la Sala de Reuniones del Edificio de Tamizaje del HNN (una sesión cada martes)</p> <p>7.2 Martes y viernes de 7 a 8am en Sesión General en Auditorio de Tamizaje del HNN</p>	<p><b>Dr. Manuel Saborío</b> Jefatura del Servicio de Genética Médica y Metabolismo, Genetista Pediatra</p> <p><b>Dr. Ramsés Badilla</b> Genetista Pediatra y Biología Molecular</p> <p><b>Dra. Jonessy Quesada</b> Pediatra</p> <p>Equipo de trabajo de Genética Medica y Metabolismo del HNN</p> <p>Equipo de Neurología del HNN</p> <p>Clínica Multidisciplinaria de Enfermedades Raras y Huérfanas del HSJD</p>

<p>paciente en emergencias y seguimiento crónico</p> <p>7.4 Elaborar una bitácora de trabajo que incluya análisis de los casos clínicos con indicaciones y tratamiento avalado por el tutor, así como la revisión por escrito de tema correspondiente incluyendo criterios diagnósticos y diagnóstico diferencial y presentar a los instructores como forma de evaluación</p>	<p>7.3 Protocolos de guías y manejo de paciente en emergencias y seguimiento crónico</p> <p>7.4 Bitácora de trabajo – análisis de casos clínicos con indicaciones y tratamiento y revisión de tema correspondiente incluyendo criterios diagnósticos y diagnóstico diferencial</p>	<p>7.3 Revisión y elaboración de guías y manejo de paciente en emergencias y seguimiento crónico</p> <p>7.4 Elaboración de una bitácora de trabajo como forma de evaluación</p>	<p>7.3 Martes de 11am a 12pm en Sesiones Multidisciplinarias, semana 1,2 y 3.</p> <p>7.4 Lunes, martes, miércoles y jueves de 3:00 a 4:00 pm, primera, segunda y tercera semana.</p>	<p>Equipo de Trasplante de Hígado</p>
-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	---------------------------------------

EVALUACIÓN	ACTIVIDADES	Puntaje asignado
	Prácticas en el Laboratorios de Citogenética y Genética Molecular (4 días, 2% cada práctica)	8
	Observación en las visitas a pacientes hospitalizados del Servicio (20 días 0.5% cada día)	10
	Interconsultas para análisis y valoración diagnóstica (20 días, 0.5% cada día)	10
	Revisión de tema del diagnóstico y presentación de caso clínico al Servicio (8 días, 1% cada tema)	8
	Análisis de lecturas seleccionadas - autoaprendizaje (4 días, 1% cada lectura)	4
	Participación en la Consulta Externa (16 días, 1.3% cada consulta)	21
	Participación en Sesiones Multidisciplinarias (4 días, 2% en cada sesión)	8
	Consulta de Asesoría Genética (4 días, 2% cada consulta)	8
	Revisiones y elaboración de guías y manejo de paciente en emergencias y seguimiento crónico (4 días, 2% cada día)	8
	Elaboración de bitácora de trabajo (15 días, 1% cada día)	15
<b>Total</b>	<b>100</b>	

### Primera, segunda y tercera semana – Módulo I

	LUNES	MARTES	MIÉRCOLES	JUEVES	VIERNES
7 - 8 am	Visita de pacientes hospitalizados	Sesión General HNN	Visita de pacientes hospitalizados	Visita de pacientes hospitalizados	Sesión General HNN
8 - 9 am	Presentación de tema	Visita de pacientes hospitalizados	Presentación de tema	Consulta Externa Enfermedades Metabólicas	Visita de pacientes hospitalizados
9 - 10 am	Consulta Externa Genética	Sesiones Clínicas Multidisciplinarias	Consulta Externa Genética		Consulta Externa Tamizaje Neonatal
10 - 11 am		Elaboración de guías y protocolos			
11 - 12pm					
12 - 1 pm	Almuerzo	Almuerzo	Almuerzo	Almuerzo	Almuerzo
1 - 2 pm	Asesoría Genética	Interconsultas y contravisita de pacientes hospitalizados	Interconsultas y contravisita de pacientes hospitalizados	Interconsultas y contravisita de pacientes hospitalizados	Clases genética
2 - 3 pm					
3 - 4 pm	Interconsultas y contravisita de pacientes hospitalizados/	Elaboración de bitácora de trabajo	Elaboración de bitácora de trabajo	Elaboración de bitácora de trabajo	

## Cuarta semana – Módulo I

	LUNES	MARTES	MIÉRCOLES	JUEVES	VIERNES
7 - 8 am	Visita de pacientes hospitalizados	Sesión General HNN	Visita de pacientes hospitalizados	Visita de pacientes hospitalizados	Sesión General HNN
8 - 9 am	Presentación de tema	Visita de pacientes hospitalizados	Presentación de tema	Consulta Externa Enfermedades Metabólicas	Visita de pacientes hospitalizados
9 - 10 am	Consulta Externa Genética	Sesiones Clínicas Multidisciplinarias	Consulta Externa Genética		Consulta Externa Tamizaje Neonatal
10 - 11 am		Elaboración de guías y protocolos			
11 - 12pm					
12 - 1 pm	Almuerzo	Almuerzo	Almuerzo	Almuerzo	Almuerzo
1 - 2 pm	Laboratorios	Laboratorios	Laboratorios	Laboratorios	Clases genética
2 - 3 pm					
3 - 4 pm	Interconsultas y contravisita de pacientes hospitalizados/	Interconsultas y contravisita de pacientes hospitalizados	Interconsultas y contravisita de pacientes hospitalizados	Interconsultas y contravisita de pacientes hospitalizados	